

FACULTE DE MEDECINE DE DIJON

Année 1971 - N° 16

LA MALADIE DE PYLE

PROBLÈMES DIAGNOSTIQUES ET NOSOLOGIQUES

(A propos d'une observation personnelle)

THÈSE

présentée

à la Faculté de Médecine de DIJON

et soutenue publiquement le

1971

pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

par

CASTERA Daniel

Né le 24 Juin 1941

à CASTRES (Tarn)

FACULTE DE MEDECINE DE DIJON

Année 1971 - N°

LA MALADIE DE PYLE
PROBLÈMES DIAGNOSTIQUES ET NOSOLOGIQUES
(A propos d'une observation personnelle)

THÈSE

présentée

à la Faculté de Médecine de DIJON

et soutenue publiquement le

pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

par

CASTERA Daniel

Né le 24 Juin 1941

à CASTRES (Tarn)



FACULTE DE MEDECINE

Personnel de la Faculté

M. F. CABANNE : Doyen
M. J.B. BOUHEY : Assesseur
M. A. MARIN : Assesseur
M. P. PUTELAT : Assesseur
M. J. GUYOT : Professeur honoraire

Professeurs titulaires

Anatomie, P. BARRY
Anatomie pathologique, F. CABANNE
Chimie biologique, P. PADIEU
Clinique chirurgicale, H. VIARD
Clinique médicale, P. CORTET
Clinique obstétricale, F. BARON
Clinique médicale infantile, M. ALISON
Clinique neuropsychiatrique, J. BALLIVET
Histologie, G. RUCART
Pathologie médicale, R. PUTELAT
Physiologie, J. KLEPPING
Physique médicale, P. GAILLIARD
Sémiologie médicale, J. B. BOUHEY

Professeur à titre personnel

Médecine légale et du travail, A. MARIN

Professeurs sans chaire

Biochimie médicale, J. DEDREUX

Hygiène, médecine préventive et médecine du travail, M. CARON

Parasitologie, Mme Y. ROUGET

Professeurs chargés de cours à titre permanent

Bactériologie, P. PICHAT

Pathologie chirurgicale, J. DUBARD

Maîtres de conférences agrégés

Anatomie et Organogénèse, J.M. AUTISSIER

Anatomie pathologique, R. MICHIELS

Anesthésiologie, B. CAILLARD

Cancérologie, J. GUERRIN

Chirurgie générale, P. AUPECLE

S. BRIET

C. FERRY

G. Cl. LECLERC

J. SALASC

Gynécologie et obstétrique, J. JAHER

Hématologie, immunologie, sérologie, A. DUZER

Maladies infectieuses, F. DESTAING

Médecine et chirurgie expérimentales et comparées, F. MARTIN

Médecine interne, M. GAUDET

P. LOUIS

N...

Neurochirurgie, A. THIERRY

Pédiatrie et puériculture, J.L. NIVELON

Pharmacologie, A. ESCOUSSE

Physiologie, J.P. DIDIER

Pneumo-phtisiologie, L. JEANNIN

Radiologie, J.P. MABILLE

N...

Thérapeutique, Cl. KLEPPING

Professeur associé

Gastro-entérologie et hépatologie, A. PIARD

Agrégés libres

Dermatologie et syphiligraphie, J.L. CHAPUIS

Ophtalmologie, P. G. MOREAU

Urologie, R. GAYET

La Faculté de Médecine de Dijon déclare que les opinions émises dans les thèses qui lui sont présentées doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle entend ne leur donner ni approbation ni improbation

JURY DE LA THESE

Président : Monsieur le Professeur M. ALISON

Membres : Monsieur le Professeur Agrégé J.L. CHAPUIS
Monsieur le Professeur Agrégé J.P. MABILLE
Monsieur le Professeur Agrégé J.M. AUTISSIER

A MA FAMILLE

A TOUS LES MIENS

A MES AMIS

A NOTRE PRESIDENT DE THESE

MONSIEUR LE PROFESSEUR M. ALISON

Qui nous a fait l'honneur d'accepter la présidence de ce travail. Qu'il nous soit ici permis de lui exprimer notre profonde gratitude, en même temps que notre très respectueuse admiration.

AUX MEMBRES DE NOTRE JURY,

MONSIEUR LE PROFESSEUR AGREGÉ J.L. CHAPUIS

Nous avons eu la chance d'être, pendant 6 mois, son Interne. Ses grandes qualités d'enseignant, associées à une brillante culture nous ont profondément marqué. Nous le remercions d'avoir accepté de juger cette thèse.

MONSIEUR LE PROFESSEUR AGREGÉ J.P. MABILLE

Au cours des semestres d'internat passés dans son service, nous avons pu admirer ses qualités d'homme et d'enseignant, appréciant ainsi sa grande disponibilité et son dévouement envers ses collaborateurs. Ce travail, qu'il nous a été confié, est le sien ; j'espère n'avoir pas trahi sa confiance.

MONSIEUR LE PROFESSEUR AGREGÉ J.M. AUTISSIER

Qu'il soit profondément remercié pour l'intérêt qu'il porte à notre travail en acceptant de le juger.

A Nos Maîtres dans les Hôpitaux de Paris durant nos
 études de Médecine et notre externat,

A Nos maîtres dans les Hôpitaux de Dijon durant notre
 Internat

Monsieur le Professeur J.P. MABILLE

Monsieur le Professeur F. CABANNE

Monsieur le Docteur M. KOEKLIN

Monsieur le Professeur J.L. CHAPUIS

Monsieur le Docteur J. COMBET

Monsieur le Professeur Agrégé L. JEANNIN

P R E A M B U L E

La dysplasie cranio-métaphysaire familiale ou maladie de Pyle est une affection de découverte récente puisque le premier cas rapporté dans la littérature date de 1931. Elle constitue dans la vaste famille des ostéopathies génotypiques, l'une des plus rares et des moins connues.

Il nous a été permis, dans le service central de Radiologie de l'Hôpital du Bocage, de faire la découverte fortuite d'un cas, chez une malade de 54 ans hospitalisée dans un service de chirurgie pour fracture du col du fémur.

A l'occasion de ce cas que nous nous proposons de rapporter dans cette thèse, nous avons repris toute la littérature concernant ce groupe d'affection.

D'une revue de 105 observations, dont 98 sont pratiquement complètes, il se dégage deux maladies osseuses distinctes pour lesquelles nous proposerons deux noms différents.

Au long de ce travail, nous nous référerons au remarquable ouvrage de Philip RUBIN "DYNAMIC CLASSIFICATION OF BONE DYSPLASIAS" à qui nous emprunterons, en particulier, un essai de classification des dysplasies osseuses et les principaux arguments de notre chapitre étiopathogénique.

Notre plan, bâti en huit parties sera le suivant :

- I. Introduction
- II. Classification des dysplasies osseuses
- III. Observation personnelle
- IV. Observation de la littérature
 - Tableau synoptique
- V. 1) Etude analytique des cas rapportés
 - 2) Résultats.
- VI. Formes cliniques de dysplasies métaphysaires.
 - 1) Dysplasie métaphysaire (Maladie de Pyle)
 - 2) Dysplasie cranio-métaphysaire (Maladie de Jackson)

A - Tardive

B - Congénitale

VII. Diagnostic

VIII. Pathogénie.

I N T R O D U C T I O N

I. Définition d'une dysplasie

Il faut entendre par dysplasies, des affections et des malformations du squelette par trouble du développement, dont la cause se situe, chronologiquement avant la naissance.

La dysplasie s'oppose ainsi, à la dystrophie qui, lorsqu'elle se manifeste pendant la croissance, peut entraîner des troubles du développement, troubles acquis qui n'existent ni réellement, ni potentiellement à la naissance. Philip RUBIN distingue ainsi la dysplasie (trouble intrinsèque du développement), la dystrophie (trouble extrinsèque d'origine métabolique ou nutritionnelle) et la dysostose (trouble extrinsèque provenant des muscles et des nerfs).

II. Origine des dysplasies

Les facteurs qui déterminent les dysplasies peuvent être antérieurs à la conception (progénèse de TURPIN) ou postérieure à celle-ci (métagénèse).

Les dysplasies peuvent ne pas être constatées dès la naissance et cela dans plusieurs cas :

- soit qu'elles existent, pleinement constituées, sans être évidentes, du fait de l'absence d'examen radiologiques,

- soit qu'elles ne se manifesteront que plus tardivement, bien que présentes dès l'origine, par exemple lorsque l'appareil loco-moteur sera mis à l'épreuve lors de la marche de l'enfant,

- soit enfin, parce qu'elles ne se constituent que plus tard au cours de la croissance, ou à l'âge adulte.

Les dysplasies d'origine progénétique proviennent d'une altération des gamètes parentaux dont l'union donne naissance à l'embryon.

Dans la grande majorité des cas, l'altération porte sur un gène chromosomique devenu anormal au niveau d'un locus, et qui, de ce fait, détermine une malformation transmissible suivant les lois de l'hérédité mendélienne. La dysplasie est une dysplasie génotypique et l'affection est héréditaire et familiale.

Dans d'autres cas, cependant, l'affection peut être provoquée par une anomalie chromosomique numérique ou morphologique, il s'agit alors d'une dysplasie par aberration chromosomique.

Les dysplasies d'origine métagénétiques proviennent d'un trouble de la vie embryonnaire survenant au cours des premières semaines de la grossesse (embryopathie) ou, beaucoup plus rarement de la vie foetale (foetopathie). Dans ces cas, la tare n'est pas transmissible et l'on ne retrouve pas de caractère familial.

Il existe ainsi une très grande différence entre les dysplasies génotypiques et celles qui ne le sont pas, mais il peut être difficile d'établir à quelle catégorie appartient une dysplasie, voire même de la différencier d'une affection acquise, si elle est de révélation tardive.

Selon les lois de l'hérédité, une maladie génotypique rare peut se manifester sous une forme sporadique isolée.

Par ailleurs la même dysplasie, tout au moins, lorsqu'elle est locale, peut être réalisée par une altération génotypique, par une embryopathie ou une affection post-natale : ces dernières réalisant ce qu'on appelle des phénocopies, c'est-à-dire les copies d'une affection génotypique.

Ainsi les fissures palatines et les syndactylies héréditaires dans certaines lignées de souris, peuvent être obtenues expérimentalement chez des souriceaux issus de lignées saines en soumettant la mère à un régime carencé en riboflavine

Des phénomènes comparables existent chez l'homme, ainsi la phocomélie peut être une maladie héréditaire ou acquise, due à l'action tératogène de la Thalidomide, comme LENZ l'a établi en 1961, à la suite de l'apparition de nombreux cas en Allemagne.

III. Méthodologie de l'enquête génétique

Le diagnostic étiologique d'une dysplasie osseuse apparaît donc comme difficile. Mais la cytogénétique, qui a permis de découvrir les aberrations chromosomiques et qui n'en est qu'à ses débuts, est appelée à réviser et à préciser notre conception actuelle des dysplasies.

La nature génotypique d'une dysplasie ne fait aucun doute lorsque l'enquête familiale est positive ou, lorsque les caractères cliniques étant ceux d'une affection récessive les parents sont consanguins.

Lorsqu'il s'agit d'un cas sporadique isolé, si les lésions sont celles d'une affection osseuse générale dont la nature génotypique a été établie par ailleurs, elle ne fait que peu de doute pour les généticiens.

Ceux-ci ne considèrent en effet que comme rare, voire même discutable, des phénocopies à point de départ embryonnaire, ou plus tardif, et si celles-ci sont indiscutables dans les dysplasies locales, il faut reconnaître qu'il est difficile d'en rapporter la preuve dans les dysplasies générales.

Les malformations locales sont souvent, par contre, d'origine embryopathique et une enquête portant sur les conditions de la grossesse, la nature des médicaments absorbés, l'importance des irradiations auxquelles a pu être soumis l'embryon, en apportera la preuve, ou tout au moins la présomption .

C L A S S I F I C A T I O N

D E S

D Y S P L A S I E S O S S E U S E S

I. Problèmes posés par tout essai de classification

De très nombreuses classifications ont été entreprises par différents auteurs avec plus ou moins de bonheur.

Cela prouve bien l'extrême difficulté d'établir valablement une classification d'ensemble des dysplasies osseuses, classification de toute façon temporaire et sujette à des remaniements constants, où les syndromes deviendront des maladies, les formes cliniques des affections autonomes, et inversement.

La démarche intellectuelle, d'autre part, qui a présidé à l'étude des différentes dysplasies osseuses découvertes au fil des années, diffère selon l'orientation médicale de l'auteur qui s'y est attaché.

Ainsi, nous comprenons qu'un pédiatre aura une optique totalement opposée à celle d'un radiologue, d'un anatomo-pathologiste ou d'un chirurgien. Les moyens et le matériel d'étude seront, de même, différents, voire opposés. Du fait du pronostic généralement non léthal à court terme de la plupart des dysplasies osseuses rencontrées par le médecin, les études anatomiques de pièces osseuses sont rares, et cela est particulièrement vrai pour l'affection qui nous intéresse.

Il en résulte une grande difficulté pour tenter une quelconque classification des dysplasies osseuses à partir de travaux anatomo-pathologiques.

La plus part des classifications reposeront donc, soit sur les données cliniques et radiologiques, soit sur un essai d'explication étiopathogénique.

II. Etude de quelques classifications

Pour apprécier l'évolution des idées en cette matière, il peut être intéressant d'effectuer une brève revue au cours du temps de quelques uns parmi les nombreux essais de classifications proposés.

./...

Une des plus anciennes est celle de JANSEN (1934) qui suggère que la pression du liquide amniotique peut être à l'origine de nombres des malformations connues, en devenant traumatisante, à un moment quelconque de la vie foetale, pour les régions du squelette où la croissance est la plus active.

Sa classification consiste simplement à séparer les :

- dysostoses épiphysaires
- dysostoses métaphysaires
- dysostoses diaphysaires

BRAILSFORD (1953) dans "RADIOLOGY OF BONES AND JOINTS", fait une étude très complète des dysplasies osseuses parmi lesquelles il a individualisé un groupe d'affections héréditaires intéressant le matériel osseux.

1°) Trouble de l'ossification du squelette entier

- a) Ostéogénésis imperfecta
- b) Albers-Schönberg

2°) Anomalie de croissance métaphysaire

- a) Achondroplasie
- b) Ostéochondrodystrophie

3°) Prolifération des cellules d'origine mésoblastique

- a) Dysplasie fibreuse des os
- b) Chondrodysplasie
- c) Ostéodysplasie
- d) Mélorhéostose
- e) Angiomatose

FAIRBANK en 1935 propose une classification simple et très détaillée dans "ATLAS OF GENERAL AFFECTIONS OF THE SKELETON".

. Affection générale du squelette :

- 1°) Due à une erreur de développement congénital
- 2°) Affections acquises de causes inconnues
- 3°) Dues à des erreurs du métabolisme
- 4°) D'origine endocrinienne
- 5°) D'origine infectieuse ou toxémique
- 6°) Dues à des erreurs du système lymphatique ou hématopoïétique
- 7°) Néoplasmes multiples

Le groupe le plus intéressant est celui concernant les erreurs congénitales du développement qui comprenait pour FAIRBANK :

- ostéogénésis imperfecta
- ostéogénésis imperfecta cystica
- ostéopétrose
- melorhéostose
- aclasié diaphysaire (ou maladie exostosante)
- dyschondroplasie

Syndrome de Marfan

- dysostose métaphysaire (JANSEN)
- dysplasie métaphysaire familiale
- dysplasie polyépiphysaire
- dysplasie épiphysaire ponctuée
- ostéopathie striée
- ostéopoecilie
- ostéochondrodystrophie
 - a) type Morquio-Brailsford
 - b) gargoylisme
- achondroplasie
- atéleiose (Sexuelle)
- myosite ossifiante progressive
- dysostose cléido-crânienne
- neuro-fibromatose
- arachnodactylie
- achrocéphalosyndactylie
- maladie d'Engelmann

En 1937, dans le "Journal of Bones and Joints Surgery" Hirsch propose la classification suivante inspirée par Jaffe :

A - Ostéochondrodystrophie localisée

- 1°) limitée à une épiphyse (par exemple : maladie de Legg-Perthes-Calvé
- 2°) limitée à un os d'origine épiphysaire (par exemple : La maladie de Kohler du scaphoïde tarsien).
- 3°) Limitée à quelques épiphyses ou os épiphysaires :
 - a - atteinte des noyaux épiphysaires des deux têtes fémorales
 - b - atteinte de plus d'un noyau vertébral
 - c - atteinte d'une ou plusieurs épiphyses avec un ou plusieurs os épiphysaires.

B - Ostéochondrodystrophie généralisée

- 1°) responsable d'un nanisme par défaut du développement du cartilage de croissance (Achondroplasie).
- 2°) responsable de l'apparition d'ostéochondromes aux régions métaphysaires avec malformation des régions fertiles de l'os (dyschondroplasie).
- 3°) associée à un développement anormal des épiphyses et des structures épiphysioïdes (eccentrochondroplasie).

Devant la complexité de toutes ces classifications, où l'on voit de plus en plus se créer de nouvelles entités à chaque nouveau cas de dysplasie osseuse publiée, Jackson suggère une nomenclature simplifiée en 1951 dans ce même "Journal of Bones and Joints Surgery".

I. Anomalie intéressant le cartilage de l'os à formation enchondrale

- 1°) avec atteinte de la diaphyse uniquement : (par déplacement d'ilots de cellules cartilagineuses).

- Types intermédiaires (WARKANY et MITCHELL, 1934) ;
STILFVERS ^{et} VÖLD, 1925).

• Gargoylisme :

. Type HUNTER-HURLER (récessif, maladie de surcharge :
arriération mentale, opacité cornéenne).

. Types incomplets

- Types intermédiaires (RUGGLES 1931)

Types irréguliers

. Anomalies intéressant l'ossification des os à formation
enchondrale et des os de membrane

Ostéogénésis imperfecta

. Type VROLIK (congénitale) et LOBSTEIN (tardive) :
activité ostéoblastique déficiente (KNAGGS, 1924), fragilité osseuse,
sclérotiques bleues et ostéosclérose, diversement combinées, avec hérédité
dominante

. Formes atypiques (unilatérales, Kystiques... etc)

Condensation osseuse (activité ostéoclastique déficiente)

. Ostéonétrose ou Type ALBERS SCHONBERG I (C1)
hérédité récessive ou dominante à pénétrance variable ; perte fréquente
de la différenciation entre corticale et médullaire ; il s'y associe
souvent anémie, fracture et compression des nerfs craniens.

. Ostéopoecilie, os tacheté ou type ALBERS-SCHONBERG II (C2)
taches denses de la spongieuse, sans troubles fonctionnels, avec ou sans
dermatofibrose lenticulaire disséminée.

./...

a) enchondromes multiples (Type OLLIER)
(Habituellement non héréditaire, fréquemment unilatéral, avec raccourcissement osseux s'accompagnant ou non d'hémangiomes multiples)

b) exostoses multiples (type KEITH)
(Hérédité fortement dominante, raccourcissement symétrique, radius curvus et cubitus brevis)

c) formes mixtes, incomplètes, ou intermédiaires

2°) Dysplasie métaphysaire

Type JANSEN (Voir FAIRBANK 1948)
(Dysplasie extrêmement rare, localisée à la métaphyse)

. Avec atteinte de l'épiphyse uniquement :

Dysplasie polyépiphysaire (Type FAIRBANK 1947).
Nanisme, épiphyses fragmentées des articulations des membres.
Dysplasie épiphysaire ponctuée (Type FAIRBANK 1927),
Fiqueté calcique atteignant les épiphyses de façon multicentrique s'accompagnant ou non de cataracte.

. Anomalies intéressant l'os dans son entier :

Achondroplasie :

- Type PARROT : absence de formation de la couche de cartilage calcifié, hérédité dominante, présente avant la naissance, mort foetale fréquente

. Formes atypiques : unilatérales, sans atteinte crânienne
hérédité récessive, syndisme d'ELLIS-VANCREVELD

- Type MORQUIO (Sévérité de l'atteinte variable)
hérédité récessive, liée au sexe, se développant après la naissance, rachis caractéristique, os de forme irrégulière et grossière.

OBSERVATION PERSONNELLE

Madame R.. Henriette, âgée de 54 ans est à l'Hôpital du Bocage, dans le service de chirurgie du Professeur agrégé C. FERRY, pour une fracture de l'extrémité supérieure du fémur droit, ayant entraîné une douleur intense avec une impotence fonctionnelle absolue.

Le traumatisme avait été provoqué par une chute de la hauteur de la malade, accident qui posera de difficiles problèmes médicaux légers, du fait de sa survenue dans un autobus au cours d'un freinage brusque.

Les radiographies de la cuisse, effectuées en urgence, permirent de découvrir des anomalies morphologiques fémorales surprenantes qui conduisirent à compléter l'exploration roentgenologique du squelette.

Antécédents personnels

L'étude des antécédents de la malade permet de noter dès l'abord un long passé de pathologie osseuse.

En 1958, une chute sur le dos entraîne un tassement de la deuxième vertèbre lombaire.

En 1965, fracture de l'extrémité supérieure de l'humérus gauche provoquée également par une chute.

D'autre part, la malade accuse un long passé de douleurs osseuses diffuses qui ont fait l'objet d'explorations radiologiques multiples en ville. Au cours de ces examens itératifs, on a seulement pu retenir une ostéoporose, du fait de l'absence de clichés des régions typiquement déformées.

On retient, par ailleurs, une hypertension artérielle modérée (pression systolique à 20, mais pression diastolique élevée à 11), découverte quatre mois avant l'hospitalisation.

Antécédents familiaux

Cette malade est mariée et mère de deux enfants en bonne santé :

- le 1er accouchement normal
- le 2ème accouchement prématuré avec délivrance à 7 mois et demi.

Un enfant mort à 3 jours de cause inconnue

Une fausse couche à 4 mois.

Fait intéressant, ses parents sont cousins germains :

- Sa mère âgée de 80 ans est en parfaite santé
- Son père est mort à 70 ans après un accident ischémique aiguë myocardique.

Examen clinique

L'examen clinique de cette malade ne retrouve qu'un genu valgum, modéré, bilatéral. La taille est de 161 cm, les différents segments de membre sont harmonieusement proportionnés.

Le crâne est morphologiquement normal à l'examen :

- Périmètre crânien normal (53 cm)
- Pas d'hypertélisme, tout au plus peut-on remarquer une saillie importante des bosses frontales.

Le bilan des fonctions articulaires a montré une nette diminution de la mobilité des articulations :

- Au membre supérieur

. Mobilité diminuée de l'épaule (les mouvements d'abduction et d'antépulsion de la scapulo-humérale, en particulier, ne dépassent pas 90 ° des deux côtés).

. Il en est de même pour les deux coudes, où la flexion est normale, mais l'extension déficitaire de 20° à droite et 25° à gauche. Les avant-bras sont discrètement déviés en valgus.

. Aux mains, on notera un déficit bilatéral de flexion des métacarpo-phalangiennes.

- Aux membres inférieurs :

Le déficit porte essentiellement sur les hanches et à un degré moindre sur les genoux :

. A la hanche l'atteinte porte principalement sur la flexion qui ne dépasse pas l'angle de 70° à gauche et de 65° du côté droit opéré.

. Au genou, accentuation du valgus physiologique, de 15° à droite, et 5° à gauche.

L'extension est normale, mais la flexion est légèrement diminuée des deux côtés ; elle atteint 105° à droite, 125° à gauche.

Il existe donc une diminution de la mobilité des principales articulations et une déviation en valgus des genoux et des coudes.

Le reste de l'examen clinique est pauvre :

- Il existe une cyphose dorsale modérée.

Le foie et la rate sont de volume normal, il n'existe pas d'adénopathies.

Les examens cardiaques et pulmonaires sont négatifs.

L'examen neurologique ne retrouve que peu d'éléments :

- une acuité visuelle diminuée par une presbytie, depuis quelques années seulement.

- une acuité auditive de l'oreille droite normale mais

3°) Etude de la stimulation ovarienne

Titrage biologique de la F.S.H. dans les urines : 200 unités souris.

4°) Etude du caryotype

Caryotype du 19 Août 1969 (Docteur TURC) absolument normal
46 chromosomes : 44 A + XX
Pas d'anomalies structurales apparentes.

5°) Examen anatomo-pathologique

Une biopsie osseuse a été pratiquée au niveau de la partie haute de la diaphyse fémorale droite.

Réponse de l'examen anatomo-pathologique (Professeur agrégé R. MICHIELS) 1^{er} 30 Juillet 1969 (n° L 892 du 22 Juillet 1969) .

"Fragment de corticale osseuse d'épaisseur normale, paraissant peu modifiée:

Des îlots d'os spongieux très dissocié, aux lamelles atrophiées et condensées.

Un tel ensemble est trop peu spécifique pour permettre de confirmer ou d'infirmer le diagnostic de Maladie de Pyle."

Cette biopsie n'a donc pas permis de retrouver des caractères anatomiques spécifiques.

Tels sont les différents examens complémentaires demandés, ils ne permettent pas de retenir d'anomalie, tant des fonctions endocriniennes et du caryotype, qu'anatomo-pathologique.

./...

par contre, une surdité de l'oreille gauche pratiquement complète. La maladie rattache ce déficit à une otite chronique de l'enfance. Il n'a pas été pratiqué d'examen audiométrique et il est dans ces conditions impossible d'affirmer, soit cette hypothèse, soit celle d'une éventuelle compression du nerf auditif, voire même un blocage de la chaîne des osselets par hyperostose crânienne.

Examens de laboratoires

1°) Examen de sang et des urines

- . Globules rouges 5.100.000
- . Globules blancs 9.100
- . Hématocrite 47 %
- . Polynucléaires : neutrophiles : 65 %
 - eosino : 2 %
 - baso : 0 %
- . Lymphocytes : 30 %
- . Monocytes : 3 %
- . V.S. : 43 à la 1ère heure

77 à la 2ème heure

- . Calcémie : 96 mg/1000
- . Calciurie : 150,38 mg pour 1 000 ml

2°) Etude des fonctions cortico-surrénales

. Dosage urinaire

- 17 ceto : 10,9 mg par 24 heures et 6,3 mg/24 heures
- 17 hydroxy : 2,7 mg par 24 heures et 10,5 mg/24 heures
- Acide urique : 0,69 g par 24 heures
- Créatinine : 1,61 g par 24 heures
- Rapport $\frac{\text{acide urique}}{\text{Créatinine}} = 0,42$

- Prégnandiol : Glycuronides totaux : 6,2 mg/24 heures
- Glycuronides du prégnandiol : 1,3 mg/24 heures

Phénolstéroïdes : 5,9 mg / 24 heures.

./...

Examen radiologique

Une exploration radiologique de tout le squelette a été pratiquée.

Le crâne montre une densification discrète des pyramides pétreuses, et une absence de pneumatisation des mastoïdes.

Il existe, d'autre part, une hypertrophie très modérée de la voûte, un aspect saillant des régions supra-orbitaires et surtout une hypertrophie des sinus de la face.

Le maxillaire inférieur est le siège, d'autre part, d'un élargissement marqué.

Le rachis est modifié dans sa statique par une cyphoscoliose modérée. On retrouve, d'autre part, un aplatissement post-traumatique de la deuxième vertèbre lombaire et des signes d'arthrose secondaire particulièrement net à la charnière dorso-lombaire.

De face, le diamètre des pédicules vus en coupe semblerait augmenté.

Le bassin est élargi dans la région supra-acétabulaire de l'os iliaque, mais surtout apparaît un élargissement symétrique des branches ischio-pubiennes, et à un moindre degré des branches ilio-pubiennes. Il en résulte une considérable réduction de la surface de projection des deux trous obturateurs.

Aux hanches, on notera, bien sûr, la fracture du col fémoral droit qui a motivé l'hospitalisation.

Il s'agit d'une fracture sous-trochantérienne avec un trait de refend vertical détachant une partie du grand trochanter.

Le thorax est également le siège de remaniements osseux :

l'extrémité antérieure des premières côtes est discrètement renflée, mais surtout les clavicules sont déformées en massue à grosse extrémité interne.

Cependant ces déformations bien particulières sont

surtout visibles aux membres.

Aux membres supérieurs, l'humérus et les deux os de l'avant-bras ont un aspect élargi et trapu.

L'expansion humérale intéresse les 2/3 proximaux de l'os, alors que radius et cubitus sont renflés dans leurs 2/3 distaux.

Les mains présentent de grosses déformations avec épaississement des phalanges à leur extrémité proximale, donnant à celles-ci un aspect conique. Le premier métacarpien présente lui-aussi un aspect boudiné marqué, à son extrémité proximale, alors que les autres métacarpiens sont discrètement élargis à leur extrémité distale.

On retiendra, d'autre part, les séquelles de fracture de l'extrémité supérieure de l'humérus gauche.

Aux membres inférieurs, les mêmes anomalies sont retrouvées touchant l'ensemble du squelette osseux :

Le fémur, le tibia, le péroné, les os des extrémités sont atteints avec une hypertrophie particulièrement marquée des métaphyses fémorales et tibiales au voisinage du genou, réalisant au niveau des fémurs, l'aspect bien classique en "flacon d'Erlenmeyer" qui remonte jusqu'au milieu de la diaphyse. L'extrémité supérieure du fémur gauche intact, présente un aspect grossier avec élargissement et raccourcissement apparent du col associé à une coxa valga discrète. On notera, d'autre part, une incurvation en "S" italique des tibias.

Aux pieds, les lésions sont comparables à celles des mains, particulièrement au niveau du premier métatarsien.

Telles sont les modifications morphologiques des os longs, il s'y associe des anomalies de la structure osseuse.

Augmentation de la transparence radiologique particulièrement nette dans la région des métaphyses fertiles, c'est-à-dire à l'endroit où l'hypertrophie osseuse est la plus marquée. Il s'y associe une minceur de la corticale métaphysaire, alors qu'au niveau de la diaphyse, la

corticale a un aspect normal, voire même hypertrophique.

Cet aspect est particulièrement net à la partie moyenne du tibia où il est accompagné d'une condensation du fût diaphysaire.

La trabéculatation osseuse est grossière avec présence de quelques stries transversales (surtout à l'extrémité supérieure du tibia).

— Donc essentiellement :

I. Elargissement et allongement des métaphyses qui sont décalcifiées mais sans remaniement structural important. Ces anomalies se rencontrent de façon symétrique sur tous les os longs, mais sont particulièrement nettes au niveau des extrémités inférieures des fémurs et des radius, des extrémités supérieures des humérus et des tibias qui présentent, de plus , un aspect en "S" italique.

On les retrouve également, bien marquées, aux phalanges, métacarpiens et métatarsiens, qui n'ont qu'une épiphyse , du côté du cartilage de conjugaison, c'est-à-dire, l'extrémité distale pour les quatre derniers métacarpiens et 4 métatarsiens, extrémité proximale pour les premiers métacarpiens et métatarsiens et pour les phalanges.

II. Atteinte à un moindre degré des clavicules du bassin, des côtes, de la mandibule.

III. Discret épaississement de la voûte, avec saillie des bosses frontales et agénésie des cavités pneumatiques des sinus de la face et des mastoïdes.

Enquête familiale

L'enquête familiale a porté sur les deux enfants de la malade dont les aspects clinique et radiologique sont strictement normaux.

Les frères et soeurs de la malade ainsi que ses ascendants ne semblent pas présenter d'atteinte osseuse, en particulier pas de notion de fracture, ni de diminution de la mobilité articulaire des membres. Nous n'avons cependant pas pu réunir d'éléments précis à leurs sujets (tant sur le plan clinique que radiologique, par manque de désir de coopération de la famille de la malade).

Rappelons simplement que les parents sont cousins germains.

Evolution

Le traitement de la fracture a consisté en une ostéosynthèse

Le 22 Juillet 1969, est mis en place un clou-plaque de Mac-Loughlin (Dr FESTIVAL).

La consolidation fut obtenue dans le délai normal de trois mois, et la marche avec appui, alors, autorisée.

La malade fut revue en Juin 1970 pour l'ablation du clou-plaque. Il existait alors un flexum irréductible de la hanche à 30°.

Il est ainsi intéressant de noter que malgré la maladie osseuse sous-jacente, la fracture a consolidé normalement.

C L A S S I F I C A T I O N

D Y N A M I Q U E D E S

D Y S P L A S I E S O S S E U S F S

I. Dysplasies épiphysaires

A) Hypoplasies épiphysaires

1 - Défaut de développement du cartilage articulaire =
dysplasie spondylo épiphysaire congénitale ou tardive.

2 - Défaut d'ossification du noyau épiphysaire =
dysplasie polyépiphysaire congénitale F. ponctuée ou tardive.

B) Hyperplasies épiphysaires

1 - Excès de développement du cartilage articulaire =
dysplasie épiphysaire hémimélique

II. Dysplasies physaires

A) Hypoplasies du cartilage

1 - Défaut de développement du cartilage sérié =
achondroplasie congénitale ou tardive.

2 - Achondroplasie congénitale ou tardive hypertrophique =
dysostose métaphysaire congénitale ou tardive.

B) Hyperplasies du cartilage

1 - Excès de développement du cartilage sérié =
arachnodactylie.

2 - Excès de développement du cartilage hypertrophique =
chondromatose osseuse.

III. Dysplasies métaphysaires

A) Hypoplasie métaphysaire

1 - Défaut de formation de la spongieuse primaire =
hypophosphatasie congénitale et tardive.

2 - Défaut de resorption de la spongieuse primaire =
ostéopetrose congénitale ou tardive.

3 - Défaut de resorption de la spongieuse secondaire =
dysplasie cranio-métaphysaire congénitale ou tardive.

B) Hyperplasies métaphysaires

1 - Développement excessif de la spongieuse =
maladie xerxostose.

IV. Dysplasies diaphysaires

A) Hypo-plasies diaphysaires

1 - Défaut d'ossification périostée =
ostéogénèse imperfecta congénitale ou tardive.

2 - Défaut d'ossification endostée.
ostéoporose idiopathique congénitale ou tardive.

B) Hyperplasies diaphysaires

1 - Ossification périostée excessive.
Maladie d'Engelmann

2 - Ossification endostale excessive =
hyperphosphatasémie

. Type LERI (Mélorhéostose)

densification osseuse en coulée des os longs, limitée habituellement à un seul membre.

. Ostéopathie striée (type VOORHOEVE)

striation généralisée des os longs, sans manifestation fonctionnelle.

. Types irréguliers ou intermédiaires.

Types intermédiaires (par ex. BRAILSFORD 1935)

Dysplasie ostéo-dentaire (voir JACKSON 1951)

. Dysostose cleido-cranienne (Pierre MARIE et SAINTON, 1897)

défaut de calcification des dents, des os de membrane et de certains os à formation enchondrale ; hérédité fortement dominante.

. Types incomplets : par ex. avec clavicules normales

"dysostose périphérique" (BRAILSFORD 1944)

"dysostose claviculaire" (BAER, 1948).

Une autre classification a été offerte en 1953 par SEARS, dans le but de relier entre elles les différentes dysplasies osseuses.

Cet auteur divise arbitrairement en deux types les os et leur mode d'ossification :

- os de membrane d'un côté, et ossification enchondrale et périostale de l'autre.

Cet essai de classification est basé sur la fréquence d'association de différentes lésions, qui, isolées, sont par elles-mêmes rares.

Par extrapolation à partir des causes reconnues d'ostéogenèse défectueuse de certaines lésions, l'origine d'un grand nombre de dysplasies osseuses pourrait être trouvée, selon SEARS.

OSSIFICATION

OS

membranes

cartilagine

ossification

ostéodystrophie
condensante
congénitale

. Craniosténose
associée à une persistance
des sutures pariétales.

. Dysostose cleido-
cranienne

Acrocephalo-syndactylie

Apert

. Dysostose maxillo-
faciale de Berry

Maladie de Hurler

. Achondroplasie

. Ostéopétrose

(A)

Croissance

- . Achondroplasie
- . Maladie de Morquio
- . Formes apparentées
- . Maladie de Hurler

(B)

Hyperactivité

- . Maladie exostosante
- . Enchondromes multiples
- . Maladie d'Ollier
- . Dysostose métaphysaire

. Ostéopétrose associée
à une craniosténose
avec malformations du
type de la dysostose
cleido-cranienne.

Citons encore deux essais de classification :

- celle de WIEDEMANN (1960), auteur allemand, qui a établi sa classification d'après un ouvrage de MARQUANDT intitulé "ANOMALIES HEREDITAIRES DE L'OSSIFICATION ENCHONDRALE".

I. Formes à prédominance sous-periosté (métaphysaire)

II. Formes à prédominance sous chondrale (épiphysaire)

III. Formes mixtes

- celle du Norvégien HOBÆK, paru en 1961 dans "PROBLEMS OF HEREDITARY CHONDRODYSPLASIAS"

Enfin, la "Classification dynamique" de Philip RUBIN (1964), nous intéressera plus particulièrement, car, sur elle repose toute l'explication physio-pathologique du cas de dysplasie osseuse rapporté dans notre thèse.

Cette classification repose sur les données expérimentales d'irradiations sélectives de différentes régions de l'os en période de croissance chez l'animal qui reproduisent ainsi, de façon fidèle, l'action que certaines altérations génétiques produisent en un point précis de la séquence histologique normale de l'ossification enchondrale.

RUBIN a pu ainsi reproduire expérimentalement la plupart des dysplasies génotypiques humaines (Voir Fig. 1).

L'irradiation de la totalité de l'os aboutit en quelques jours au blocage complet de l'ossification enchondrale, et de l'ossification membraneuse diaphysaire. L'os qui en résulte est grêle et court.

L'irradiation de la région épiphysaire et "physaire" (ou encore l'administration de soufre radio-actif, qui se fixe électivement dans les zones 1,2 et 3 du cartilage de la croissance) arrête l'ossification enchondrale. La croissance "physaire" est plus atteinte que la croissance épiphysaire, par contre-coup. La construction métaphysaire ne peut se dérouler normalement : l'ossification membraneuse diaphysaire est, par contre, normale (Voir fig.2).

L'os résultant de cette irradiation est donc court, avec des métaphyses trapues, mais des diaphyses de largeur normale. L'aspect est analogue à celui de l'achondroplasie humaine.

L'irradiation métaphysaire (ou l'administration de strontium radio-actif qui se fixe électivement dans la métaphyse) bloque la constriction métaphysaire ; l'os qui en résulte est élargi et sa courbure modifiée, mais il est à peine plus court que l'os normal.

L'irradiation diaphysaire bloque l'ossification membraneuse sous-périostée ; il en résulte un os de longueur normale, mais dont le diamètre diaphysaire est rétréci.

Tirant les conclusions logiques des résultats de ces irradiations sélectives, RUBIN considère chacune des dysplasies osseuses comme résultant d'une altération génétique de telle ou telle région de l'os.

Ces altérations sont probablement sous la dépendance de mécanismes enzymatiques perturbés, dont certains sont connus actuellement (hypophosphatasie congénitale, altération du métabolisme des mucopolysaccharides dans les syndromes de HURLER et de MORQUIO, d'autres, enfin, tout en étant probables, ne sont pas encore identifiés.

Telles sont les bases expérimentales qui permettent à RUBIN d'envisager les dysplasies osseuses en fonction du modelage de l'os en cours de développement : arrondissement des épiphyses, resserrement ou constriction des métaphyses, allongement de la diaphyse au niveau du cartilage conjugal, s'harmonisant avec son élargissement périosté.

Selon leur niveau d'impact, les dysplasies peuvent donc être classées en 4 catégories. Dans chaque catégorie, la dysplasie se traduit par un défaut ou un excès de processus modelant.

I-Dysplasie épiphysaire

Le modelage de l'épiphyse ou hémisphérisation est irrégulier ou retardé, la longueur de l'os est normale ou diminuée. Du fait de l'existence de cartilage articulaire et épiphysaire proprement dit, il existe 2 variétés de dysplasies épiphysaires.

II. Dysplasies physaires ou du cartilage conjugal

L'épiphyse est normale ou encastrée ; la longueur de l'os est très diminuée et le sujet est un nain : il n'y a pas de constriction métaphysaire.

Les métaphyses sont donc irrégulières à leurs extrémités ou év asées en palette. L'élargissement diaphysaire observé, n'est qu'apparent du fait du raccourcissement.

III. Dysplasies métaphysaires

La croissance en longueur est normale ou retardée, la métaphyse est élargie ou renflée.

IV. Dysplasies diaphysaires

L'atteinte porte ici, soit sur l'ossification périostée, soit sur l'ossification endostée.

La diaphyse est grêle, ou élargie et fusiforme.

La classification de Philip RUBIN laisse encore dans l'ombre un certain nombre de points, mais, fondée sur des données expérimentales incontestables, elle a le mérite de la logique et de la cohérence, et permet de mieux comprendre les manifestations radiologiques rencontrées.

Il apparaît à la lecture de toutes ces classifications plus ou moins complexes que nos critères tant cliniques et radiologiques qu'anatomopathologiques sont encore très insuffisants.

Aucune de toutes celles que nous avons entrevues n'est satisfaisante, en particulier pour le radiologiste dans sa pratique quotidienne.

Une classification, toute temporaire et sujette à caution qu'on puisse la trouver, est cependant indispensable. Elle nous aide à assurer un diagnostic correct, bien sûr, mais surtout, elle oriente les études ultérieures, ne serait-ce qu'en facilitant le rangement des dossiers médicaux et les recherches bibliographiques par la tenue d'un index correct.

Pour toutes ces raisons, il apparaît, à l'évidence, qu'une classification réellement utile doit être simple et reposer sur des données cliniques et radiologiques, non contestables.

Aussi, la classification du Docteur MAROTEAUX, proposée lors d'une table ronde de la "Société Européenne de Radiologie Pédiatrique" du 23 Mai 1969, qui repose sur des critères morphologiques simples, mérite une étude particulière. Avant de l'aborder, nous citerons les paroles prononcées par le Docteur MAROTEAUX lors de la conclusion du congrès ; elles mettent parfaitement en lumière les tendances fondamentales actuelles des recherches sur les dysplasies osseuses : "Au terme de cette table ronde, deux conclusions nous paraissent s'imposer :

la première est la nécessité d'une nomenclature précise, et la seconde a trait à la centralisation des documents, de façon à mieux étudier ce domaine encore très confus, de la pathologie osseuse constitutionnelle...

Je propose que dans un avenir proche, nous puissions de nouveau nous réunir et mettre au point un projet de nomenclature qui soit largement diffusé et qui recueille l'adhésion générale".

Ces efforts de centralisation convergent en France vers le Docteur MAROTEAUX, qui, à Paris, tient un registre "des maladies osseuses constitutionnelles .

Il semble donc que ce soit par un effort commun de centralisation des différentes données cliniques, radiologiques et biologiques que seront évitées les erreurs et les confusions d'autrefois.

Cette nomenclature internationale des maladies osseuses constitutionnelles, dont, depuis très longtemps, la nécessité apparaissait clairement à tous ceux qui ont abordé l'étude de ces affections, a enfin été élaborée par la Société Européenne de Radio-pédiatrie en Novembre 1969.

./...

Elle a permis l'unification des termes employés dans les publications médicales et une réduction considérable des noms proposés. C'est par elle que nous concluons, après l'exposition de la classification de P. MAROTEAUX.

Pour cet auteur, les dysplasies osseuses génotypiques peuvent être divisées en trois groupes :

- le premier comprend les dysplasies avec trouble de l'ossification enchondrale (chondrodysplasies)

Ces chondrodysplasies peuvent être divisées en 3 sous-groupes :

- dans le premier, la croissance des os longs ou celle des côtes est électivement perturbée

- le deuxième concerne les chondrodysplasies, atteignant principalement les épiphyses et les vertèbres. Ce sont les dysplasies spondylo-épiphysaires. On peut y adjoindre les mucopolysaccharidoses.

- le troisième sous-groupe comprend les maladies où la croissance cartilagineuse est anarchique et exubérante.

Parfois les épiphyses sont électivement intéressées dans d'autres cas les anomalies s'observent dans la métaphyse.

Le 2ème groupe est celui des dysplasies avec trouble de la structure osseuse (Ostéodysplasie, pour certains,) dans lequel il existe des modifications de la transparence osseuse qui peut être diminuée ou excessive (le désordre peut être, ici, primitif ou secondaire à une anomalie du métabolisme phospho-calcique).

Le 3ème groupe qui nous intéresse est celui des dysplasies avec anomalie de la morphologie, limitée à un certain nombre d'os ; on place dans ce même groupe les dysplasies régionales et locales.

./...

CHONDRODYSPLASIE AVEC	Raccourcissement des os longs Atteinte élective des épiphyses et des vertèbres. Croissance cartilagineuse anarchique	Achondroplasie - Maladie des épiphyses ponctuées. Dyschondroostéose chondro Dysostose métaphysaires Dysplasies spondylo-épiphysaires (maladie Morquio...) Dysplasie épiphysaire hémimélique Maladie d'Ollier Maladie exostosante
ANOMALIES DE LA TRANSPARENCE OSSEUSE	Réduite Excessive	Ostéopétrose M. de Camurati-Engelmann Melorhéostose Ostéopoecilie Ostéogénèse imparfaite Rachitisme vitamino-résistant
ANOMALIES MORPHOLOGIQUES	du crâne et de la face du rachis des membres de la rotule des mains et des pieds	Acrocéphalo-syndactylie Dysostose crani-faciale Dysostose mandibulo-faciale Syndrome de Klippel-Feil Amélie ~~hém~~ phoco-mélie Incurvations congénitales... Onycho-ostéodysplasie Syndactylie, brachy-poly-dactylie.

Une telle classification n'est pas exempte de critiques, du fait même de sa simplicité. En particulier, la place de la Maladie de Pyle dans ce tableau synthétique n'apparaît pas clairement.

Nous la placerons cependant dans le cadre des dysplasies avec réduction de la transparence osseuse auprès de l'ostéopétrose "Alberg-Schömbërg" affection qui présente d'importantes analogies avec la dysplasie crânio-métaphysaire, comme nous le reverrons.

Tels sont les multiples et difficiles problèmes posés par toute tentative de classification des dysplasies osseuses.

Ces problèmes ne sont malheureusement pas tous encore, et il s'en faut de beaucoup, sur le point d'être résolus.

Nous avons retrouvé dans la littérature 95 observations plus ou moins comparables à la notre.

Toutes ne sont pas des maladies de Pyle, ainsi que nous le démontrons plus loin, mais il nous a paru intéressant de les rapporter pour étayer notre analyse synthétique.

Elles sont résumées dans un tableau synoptique, classées selon leur date de publication.

Dans le but d'être complet dans cette revue bibliographique d'une affection prétendue très rare par certains, nous ferons état de certains articles, qui, s'ils ne constituent pas à proprement parler d'observations, ont le mérite d'apporter de très précieuses indications.

Nous les placerons, pour simplifier, entre les cas rapportés, d'après leur date de publication, mais sans numéros d'ordre y afférant.

TROISIEME PARTIE

CAS N° 1

En 1931, Edwin Pyle, chirurgien orthopédiste peu connu de Waterbury, Connecticut, entra brusquement dans l'histoire de la médecine pour avoir observé pour la première fois une affection osseuse particulière qu'il décrit brièvement. d'ailleurs, dans un journal de chirurgie osseuse (Journal of Bones and Joints Surgery) comme un "cas de développement inhabituel des os".

Il s'agissait d'un garçon de 5 ans, en bonne santé, que sa mère amenait consulter pour un genu valgum bilatéral, qu'elle avait découvert l'année précédente. Il présentait également une légère limitation de l'extension des coudes d'à peu près 10 degrés.

Il était grand et sa tête assez large, avec des bosses frontales proéminentes.

Les os des membres supérieures et inférieurs étaient massifs à leurs extrémités, non douloureux.

Les autres articulations étaient normales.

Les autres membres de la famille étaient indemnes.

L'examen radiologique montre un développement singulier des os : les extrémités sont élargies (deux à trois fois leur taille normale) . La corticale à ce niveau est très mince, alors qu'elle est d'une épaisseur normale sur le reste de la diaphyse.

La structure interne et la calcification de la substance osseuse semblent normales également."

Pyle pratique une ostéotomie correctrice pour corriger le genu valgum. Lors de l'intervention, il découvre que : "Le périoste est

normal, mais l'os sous-jacent est si mou que le ciseau peut le traverser sans le secours d'un maillet. Il n'y a pas de saignement excessif".

Pyle notait d'autre part que "La cicatrisation s'effectue au bout d'un délai normal de 6 semaines..". Un ans après l'intervention on notait une hyper correction à la jambe droite.

On considère ce rapport comme l'observation princeps de cette dysplasie osseuse.

Ainsi, fut donné, communément, le nom de "Maladie de Pyle".

Pyle ne fait ^{pas} mention de modifications craniennes. Cependant, les radiographies originales du crane de ce malade, pratiquées furent publiées 40 ans plus tard par Gorlin.

Elles montrent un épaississement modéré de la voûte et un léger bombement du frontal.

CAS N° 2

Indépendamment, et pratiquement à la même époque (1933), un Allemand, Max Cohn donna, lui, une description très complète de la dysplasie cranio-métaphysaire, à propos d'un cas dans une revue de Radiologie en langue allemande "Fortschritte Zur Gebiet fur Röntgenstrahlung"

Mr J.K... âgé de 45 ans est examiné pour la première fois, pour une contusion de la cheville droite, banale, après un saut.

Dans les antécédents, on note des fractures de côtes, trois ans auparavant.

Une soeur, cliniquement saine, en apparence, mais une enquête radiologique n'a pu être faite.

Examen clinique

Sujet de grande taille, d'allure "grossière", non acromégale.

L'intelligence du patient est très faible.

A la palpation on note un élargissement des extrémités tibiales. Le reste de l'examen physique est normal.

Examen radiologique

Le crâne présente un épaississement et une densification des os de la base.

Les côtes sont renflées à leurs extrémités postérieures.

Le rachis présente une scoliose dorsale importante.

Mais, surtout, les métaphyses des os longs des membres sont élargies.

Certains métacarpiens sont condensés, les pieds sont normaux.

Cette observation, qui fait état de manifestations craniennes typiques, demeura complètement ignorée dans tous les travaux sur la maladie de Pyle, jusqu'à ce qu'un auteur américain Hooshang Tayhi n'attira l'attention, en 1962, sur cet oubli malheureux.

Il découvrit cette publication à l'occasion d'un travail de bibliographie qu'il effectua pour accompagner l'exposé du cas d'un jeune garçon de 10 ans, porteur d'une dysplasie osseuse qui ressemble par de nombreux traits à la dysplasie cranio-métaphysaire.

CAS N° 3 ET 4

En 1933, publication par ELLIS dans le "Proceeding of Royal Society of Médecine" de deux cas chez deux frères, qu'il considère comme atteints de maladie d'Albers-Schönberg.

Cas-I (repris par Field en 1938)

E.L... Nourrisson de 18 mois de sexe masculin est amené en consultation par ses parents pour une angine.

Parents cousins issus de germains.

Le Père et la mère ont des radiographies normales.

Un seul frère, plus âgé, atteint.

Examen clinique :

A 6 mois, incapable de se tenir debout sans support.

A L'examen du crane, on retrouve des os frontaux et pariétaux proéminents.

sujet mentalement lent

Les yeux sont proéminents, il existe un strabisme interne. On retrouve d'autre part, une paralysie du VI, et une cécite avec atrophie optique au F.O.

Les réflexes ostéo-tendineux sont vifs, cutanés plantaires en extension.

Examens complémentaires sont normaux (A noter une P.L. ramenant un liquide où Alb. = 0,30 g , 35 éléments.)

Ce petit malade présente donc des troubles neurologiques importants, non étiquetés : hydrocéphalie, méningo-encéphalite ?

Examen radiologique

Crane : densité osseuse augmentée, surtout à la base ; voute épaissie.

Tous les os longs présentent un aspect caractéristique d'expansion métaphysaire, il existe, en plus, des stries transversales. Le 1/3 moyen de la diaphyse est dense.

Le thorax est normal

Les vertèbres sont aplaties.

Bassin : augmentation de densité irrégulière et symétrique.

Cas II (Field 1938)

D.L.... 2 ans, 10 mois, de sexe masculin, frère du précédent, examiné systématiquement après la découverte de la maladie du frère.

A l'examen clinique apparaît seulement une paralysie du VI et ^{une} atrophie optique au fond d'oeil.

Les examens de laboratoire sont normaux.

Le malade a été revu à 7 ans et demi par Field pour des convulsions d'origine indéterminées.

Il a subi à cet âge une ponction lombaire qui s'est révélée normale.

L'examen radiologique de cet enfant est identique à celui de son frère.

A noter chez ces deux enfants des signes cutanés indentiques;

Marbrures bleuâtres sur le thorax et l'abdomen.

Ces deux cas ont été à nouveau étudiés et repris en 1948

par Brailsford qui met en doute le diagnostic d'Albers-Schönberg sur la radiologie.

La même année (1933) paraît dans "Archive of Surgery" l'article d'un auteur nommé Ingalls.

Pour lui, la 1ère description de ces anomalies osseuses a été donnée en 1910 par Smith et Jones, qui ont effectué une minutieuse description d'un fémur et d'un tibia, trouvés dans une tombe d'un ancien cimetière Nubien, situé dans la région de Dehmit (Egypte).

"La moitié inférieure du fémur gauche sont très élargis et épaissis, sans atteinte de l'articulation du genou. La surface de l'os est très irrégulière".

Dans ce cas, on ne peut savoir si la lésion est unilatérale ou non.

Toujours vers la même époque, une autre description anatomique de fémurs atteints d'une dystrophie semblable avait été faite par Hamman, médecin de Cleveland (U.S.A.), qui possédait une collection personnelle d'ossements. Ingalls rappelle, dans le même article que précédemment, la description d'Hamman et la complète après étude du squelette.

" Les os proviennent d'un adulte grand, mince, apparemment mort de tuberculose. Ils sont symétriques, de surface lisse, n'ayant pas d'apparence de périostite ou d'osteite. A peu près au milieu de chaque fémur, on note une augmentation progressive du centre vers les extrémités des diamètres antéro-postérieurs et transverses.

Les autres os sont normaux, sauf les extrémités supérieures des tibias, qui semblent plus épaissies que normalement. La densité semble normale".

Ingalls complète l'observation précédente en comparant les dimensions et la morphologie de ces fémurs avec d'autres os normaux et pathologiques.

"Ces os sont anormalement longs et les diamètres des extrémités inférieures augmentés".

Après avoir fait une coupe transversale il constate que :

"Le trouble affecte l'épaisseur entière du centre à la périphérie. Il y a une énorme quantité de tissus spongieux, la cavité médullaire est petite et courte. La corticale aux extrémités; est mince."

Sur une coupe longitudinale :

"Il existe au centre du tissu spongieux de la partie inférieure, à peu près dans le prolongement du canal médullaire, une large zone moins dense et de structure plus lâche".

CAS N° 5

Gemmel en 1935, publie un cas dans "Radiology", cas signalé par Snapper (1949).

M.C.... jeune garçon de 7 ans et demi.

4ème enfant de 7 vivants, absolument normaux, morphologiquement, et en bonne santé.

Amené en consultation pour difformité cranio-faciale, scoliose et débilité générale.

Examen clinique

Enfant hypotrophique, petit de taille, arriéré mental (Q. I à 53)

Marche avec précaution très gêné par une énorme tête penchée à gauche.

La face présente un hypertélorisme, un nez large et plat.

Oblitération des cavités nasales et otorrhée chronique.

On retrouve un nystagmus Bilatéral important.

Examen O.R.L. découvre une surdité partielle touchant les deux conductions aériennes et osseuses.

Le F.O. est normal.

Les clavicules sont épaissies et proéminentes.

A noter une atrophie post-traumatique du membre supérieur droit.

Les examens de laboratoire sont normaux.

Examen radiologique

Crane ; agrandi dans ses dimensions, épaissi et densifié.

Absence des sinus para-naux de la face.

Les extrémités des membres sont normales.

Les clavicules sont épaissies à leurs extrémités internes, de même que les côtes qui sont élargies en fuseau.

Discrète scoliose des vertèbres cervicales.

Le bassin est normal.

L'exploration des os longs a été négligée.

Il existe un certain "Clubbing" des fémurs non retenus par l'auteur, mais que noteront plus tard ceux qui s'intéressant à cette observation (Mitchell), un nouvel examen radiologique a été fait à l'âge de 11 ans, on constate alors, une augmentation de l'épaisseur du crâne.

CAS N° 1 ET 6

En 1937, Bakwin et Krida dans "American Journal of Disease Children" décrivent deux cas cliniques de cette dysplasie osseuse. L'un est le cas de Pyle, revu plusieurs années après, l'autre est sa soeur, qui présente des anomalies osseuses analogues.

Au vu du tableau clinique, ils décident de donner le nom de "dysplasie métaphysaire familiale" à cette affection.

CAS 1

Son "genu valgum" étant réapparu, le jeune garçon opéré par Pyle en 1931, revient en 1933, puis en 1937 à l'Hopital Bellevue.

EN 1937, il a 9 ans. Il est grand, avec des membres inférieurs anormalement longs. On retrouve le genu valgum marqué et la limitation de l'extension des coudes.

Les pieds sont plats.

Il possède encore sa première dentition avec de profondes caries.

On remarque , de plus, une petite incisive médiane accessoire.

Les ongles des mains sont bombés.

Le reste de l'examen est strictement normal.

Examen radiologique

Les troubles sont symétriques. Ils atteignent les métaphyses des os longs, particulièrement les extrémités inférieures des fémurs, et les extrémités supérieures des tibias, mais aussi des membres supérieurs, les métacarpes, les phalanges, les clavicules et les côtes.

Le crane et les os de la face sont indemmes, de même que les vertèbres, le bassin et les os du carpe.

La configuration des métaphyses est celle d'un cyprès, avec un élargissement important de la base.

Les fémurs et les tibias sont allongés et incurvés.

Les parties élargies présentent un aspect ostéoporotique avec de fines stries transversales irrégulières. On constate également la présence des cicatrices des ostéotomies antérieures.

Les contours des os sont lisses, et le périoste nettement visible, mais aminci au niveau des parties élargies.

Les examens de laboratoires sont tous strictement normaux.

CAS II

Il s'agit de la soeur du précédent.

Elle a 6 ans, est grande et mince, avec des membres inférieures très longs. Elle présente un genu valgum bilatéral. Les extrémités inférieures des fémurs et supérieures des tibias sont anormalement larges.

Les pieds en varus équin.

L'extension des coudes est aussi limitée.

Elle a un strabisme marqué et présente un caractère clinique particulier, elle est albinos.

Examen radiologique

Il existe une atteinte de même apparence et de même distribution que chez le frère.

CAS N° 7

Fairbank (1948)

L'observation n° 20, cité par l'auteur comme un cas intermédiaire entre la dysplasie cranio-métaphysaire et l'ostéopétrose.

Il s'agit d'un garçon de 5 ans, qui présente, radiologiquement, une ostéocondensation des os de la base du crane, du maxillaire supérieur, du bassin et des corps vertébraux.

L'extrémité inférieure des fémurs a un aspect de dysplasie métaphysaire, plutôt ostéoporotique, avec cependant des stries longitudinales denses, alors que les extrémités fémorales supérieures ont un aspect radiologique d'ostéopétrose.

Publication par Hallyday d'un cas mortel de maladie de Pyle dans le "British Journal of Surgery".

Une étude anato-pathologique assez complète a pu être pratiquée, dans ce cas.

G. S. - Jeune enfant de 9 ans du sexe féminin est hospitalisée en Janvier 1933 pour baisse de la vision. Elle sera suivie dans le service les quinze mois suivants et décédera en Avril 1964 dans un tableau de céphalées, évoquant l'hypertension intra-cranienne, après être devenue aveugle de l'oeil gauche.

La fillette consulte pour la première fois un ophtalmologiste pour une baisse de la vision, 3 ans auparavant.

A l'arrivée l'état général est moyen.

Quatrième enfant de cinq (2 décédés dans l'enfance, 2 en bonne santé, l'un mort à l'âge de 16 mois présentait des convulsions, l'autre à 5 ans décédé dans un tableau d'encéphalite aiguë avec broncho-pneumonie, sans altération osseuse à l'autopsie.

La face présente un hypertélorisme, un nez large et aplati. Le maxillaire inférieur est déformé.

Respiration bruyante par obstruction nasale.

Les dents sont cariées dans leur ensemble, et irrégulièrement disposées.

A l'interrogatoire on retrouve des antécédents de "crises d'inconscience" de durée plus ou moins brèves.

Nystagmus et surdité

F.O., on retrouve une atrophie optique avancée.

Les examens complémentaires sont normaux.

L'examen radiologique : pratiqué à l'âge de 6 ans découvre, au niveau du crane, épaississement et ostéosclérose intense de toute la voute et prédominant à la base.

La face est, elle aussi, le siège d'une densification atteignant particulièrement les maxillaires. Les sinus de la face sont oblitérés.

Les os longs et les extrémités présentent des déformations caractéristiques.

Thorax : côtes élargies et denses.

Les clavicules sont élargies à leur extrémité interne, et denses.

Les vertèbres cervicales sont discrètement densifiées.

Un deuxième examen radiologique effectué à l'âge de 9 ans (3 ans plus tard), montre une accentuation de l'ostéosclérose, surtout de la base.

L'évolution fut foudroyante, nous l'avons dit, conduisant cet enfant à la mort, en 3 ans, dans un tableau d'hypertension intra-cranienne.

Une étude macroscopique de tout le squelette fut effectuée, ainsi qu'une étude histologique portant particulièrement sur le crane et les clavicules, nous en verrons les résultats plus loin.

CAS 9

Mitchel fait paraître en 1952 l'observation d'un cas typique d'ostéopétrose avec léontiasis osséa, dans le "British Journal of Radiology".

Il s'agit d'une petite fille de 5 ans, suivie depuis l'âge de 3 mois.

Le motif de la consultation initiale, à cette époque, était un écoulement oculo-nasal persistant ; puis ensuite, à intervalles réguliers, elle fut amenée pour des infections du tractus aérien^{supérieur}.

Examen clinique :

Dès la naissance, il existait une difficulté à têter et une respiration ronflante.

La croissance a été normale, de même que le développement psycho-moteur, l'enfant est alerte et intelligente.

Nez large et épaté depuis l'âge de 5 mois.

Circonférence maximale du crane (49,5 cm).

Proéminence de la région pariétale et, à l'examen effectué à 5 ans, otite moyenne.

La respiration par le nez est pratiquement impossible. Pas d'atteinte des paires craniennes.

Les examens complémentaires sont normaux.

Examen radiologique

est pratiqué à 5, 15 mois et 5 ans.

A 5 mois : il existe,

au crane : épaissement et ostéoécclérose diffuse de la base du crane.

Les os de la face sont aussi épaissis et denses.

Les os longs, présentent un aspect caractéristique d'expansion métaphysaire (particulièrement fémur et humérus).

Les radios successives montrent une accentuation des lésions cranio-faciales et des signes métaphysaires.

Lepère et la mère sont en bonne santé ; une sœur mort-née ; un frère et une soeur en bonne santé, avec des radiographies du squelette normal.

Pas d'histoire d'anomalies osseuses dans la famille.

Ce cas est différemment considéré selon les auteurs, certains, comme Lejeune (1966) le considère comme un cas de dysplasie cranio-métaphysaire, d'autres, et en particulier, Ph. RUBIN le considèrent comme un cas d'ostéopétrose, mais avec des anomalies cranio-faciales identiques à la précédente affection.

CAS N° 10 ET 11

En 1953, Hermel publie deux cas de "dysplasies métaphysaires familiales" dans l'"American Journal of Roentgenology".

Il s'agit encore d'un frère et d'une soeur, d'âge adulte, cette fois.

Cas I :

Homme de 33 ans qui se plaint de douleurs dans la cheville, survenues depuis peu, et augmentant après tout effort.

On retrouve dans son passé plusieurs fractures pathologiques, ayant guéries sans complications.

A L'examen clinique :

On note des membres inférieurs longs, avec une incurvation des jambes et un élargissement marqué des extrémités des os.

Les coudes ~~sont~~ limités légèrement dans l'extension.

L'examen radiologique montre :

Un élargissement de la métaphyse des os longs, et un allongement de ces os.

Un amincissement des cortex dans la zone métaphysaire ; le milieu de la diaphyse est à peu près normal , quant à la largeur et l'épaisseur de la corticale.

Les os longs, surtout aux membres inférieurs, ^{un}montrent certain degré d'ostéomalacie, mis en évidence par la courbure postérieure, l'incurvation en S des tibias, et l'existence de nombreuses fractures anciennes consolidées.

Il existe des stries transversales nombreuses.

D'autre part, on note un élargissement des extrémités antérieures des côtes, un manque de pneumatisation des temporaux, des

apophyses mastoïdes, et des sinus para-nasaux ; seules les cellules éthmoïdales antérieures sont normales.

C A S II

La soeur du précédent, une femme de 34 ans, est examinée systématiquement à la suite de l'examen de son frère. On ne retrouve, dans ses antécédents aucune maladie particulière, si ce n'est de nombreuses fractures pathologiques.

Examen radiologique :

Il n'a pas été pratiqué d'examen complet du squelette, mais sur les quelques radios obtenues on note les mêmes désordres que chez son frère. Dans cette observation, en plus du caractère familial déjà noté dans l'observation de Bakwin et Krüla, apparaît nettement l'existence d'une atteinte crânienne associée..

CAS N° 12 A et B

Une maladie osseuse familiale, J. Delon "Archive F. de Pédiatrie" 1953.

Ce sont les deux premiers cas en langue française de dysplasies cranio-métaphysaire, trouvés chez un jeune marocain de 2, 5 ans et son frère.

Cas I

Le jeune Lahcen Ben Dj ... entre dans le service de pédiatrie de l'hôpital M. Gaud, le 21 Avril 1952, envoyé pour hydrocéphalie avec retard à la marche.

Il se serait tenu debout et aurait marché jusqu'à 18 mois environ ; l'impotence serait survenue ensuite progressivement.

A l'entrée, il mesure 0,68 m et 6,5 Kg. est son poids.

A l'examen clinique

La tête paraît énorme par rapport au reste du corps ; elle occupe le quart de la hauteur totale de l'enfant, mais sa circonférence n'est que de 0,47 cm, normale pour cet âge ; le front paraît haut, avec dépression temporo-orbitaire légère, le crâne est aplati latéralement avec une forte saillie occipitale : la fontanelle est soudée.

Le cou semble absent comme chez un nouveau-né, la tête s'insérant directement sur le thorax. Celui-ci est court, on y trouve un chapelet costal.

La base est évasée vers l'abdomen qui est volumineux, globuleux, mou, mais sans hépato-spléno-mégalie.

La peau est fine avec circulation veineuse sous-cutanée et stries bleuâtres, parallèles, horizontales.

Les membres paraissent grêles, surtout les supérieurs.

Il y a une laxité ligamentaire marquée.

La colonne vertébrale montre une cyphose dorso-lombaire, d'assez petit rayon. L'enfant reste allongé sur son lit, effectuant peu de mouvements, ne se tenant pas debout, ni assis.

L'examen somatique est négatif.

L'enfant est d'intelligence normale et voit correctement.

Les examens complémentaires ne révèlent qu'une anémie à 4.160.000 avec anisocytose, poïkilocytose et polychromatophylie.

Les parents ont pu être examinés cliniquement mais non radiologiquement.

Ils sont bien portant et n'ont jamais eu de troubles de la marche.

Le jeune frère est atteint (Cas 2)

Radiologie

Crane : Voute épaisse, atteignant plus d'un cm dans la région frontale et un peu moins dans la région occipitale, la fontanelle antérieure se devine encore. Cette voute épaisse est lamelliforme et très transparente, la base du crane est également épaisse et transparente, sauf le rocher qui paraît dense.

Aux membres supérieurs, humérus, cubitus, radius, phalanges sont épais, mal dessinés, grossiers, inélégants et anormalement transparents, avec travées osseuses visibles mais de direction anormale.

Quelques stries transversales sur le radius et le cubitus.

Aux membres inférieurs, le fémur a une extrémité supérieure peu déformée, la diaphyse a un double contour périosté et les travées osseuses y sont mal visibles.

L'extrémité inférieure est considérablement élargie avec corticale très amincie latéralement à nos qu'une ligne plus dense sinueuse, paraît isoler du reste de l'os le noyau épiphysaire.

Un aspect comparable s'observe à l'extrémité supérieure du tibia. Le péroné est large et légèrement arqué. Le bassin est normal.

Vertèbres : Dans la zone cyphotique, D₁₂ et L₁, L₂ ; L₃ sont cunéiformes sur le profil, mais paraissent normal de face. Les disques intervertébraux sont normaux.

L'examen du F.O. montre une papille pâle avec léger écou papillaire à gauche puis à droite deux mois après, à nouveau, aspect normal à gauche.

Un nouvel examen, un mois plus tard, retrouve l'anomalie à gauche et disparition des signes à droite.

Cas II

Le frère Abdelmjid, plus jeune d'un ans, pèse 5,80 Kg.

Il aurait marché, et comme son aîné au même âge, présenterait une impotence allant en s'aggravant, sans souffrance.

Les radios des membres montrent un élargissement métaphysaire particulièrement net aux genoux.

La ligne d'ossification est irrégulière et épaissie.

CAS 13 - 14 - 15 - 16 - 17

En décembre 1954, Jackson, Albright et Coll. font paraître dans les "Archives of Internal Médecine" trois articles sur les dysplasies métaphysaires, épiphysaires, et diaphysaires.

Ils rapportent à cette occasion un certain nombre de cas de dysplasies métaphysaires qu'ils classent en deux catégories, suivant qu'il existe une atteinte crânienne radiologique ou non :

La dysplasie métaphysaire sans atteinte crânienne

La dysplasie cranio-métaphysaire où il existe une sclérose de la base du crâne et un léontiasis osseux.

Il existerait d'autre part, une forme intermédiaire (ou Fronto-métaphysaire) caractérisée par une agénésie des sinus paranasaux, mais aussi la possibilité de nombreuses formes de passage entre l'ostéopétrose, la dysplasie cranio-métaphysaire et la maladie de Pyle "véritable" ou dysplasie métaphysaire familiale.

Les cas I, II et III se rapportent à une mère, sa fille et son fils, et sont décrits comme des cas de dysplasie métaphysaire.

Les cas V et VI sont, eux, dans le chapitre "Dysplasie cranio-métaphysaire".

Nous reproduisons enfin, traduite par Cathala, la description de Jackson.

"Le désordre consiste essentiellement en une expansion symétrique de la métaphyse des os longs.

Dans ces régions, le cortex est excessivement fin, l'os présentant transversalement une apparence uniforme, pauvrement minéralisée avec une trabéculatation rudimentaire. La différenciation normale en cortex et zone médullaire est perdue. L'extrémité inférieure du fémur a la forme d'un flacon d'Erlenmeyer comme Pyle l'a bien indiqué; il ne s'agit pas d'une

expansion, d'un gonflement mais d'un défaut de contraction (de résorption). L'organisation normale d'un canal médullaire ne se fait plus que dans la partie médiane de l'os affecté, et là, le cortex est un peu plus épais que sur un os normal".

Cas I

S.G.... jeune femme de 32 ans, est examinée pour de très nombreuses fractures pathologiques et des sciatalgies gauches.

La mensuration comparée de ses divers segments montre, que, malgré sa petite taille (1,55 m pour 57,2 Kg), les fémurs sont anormalement longs (5cm de plus que ceux d'un frère plus grand).

Diminution de la mobilité du rachis lombaire et de l'abduction des hanches. L'hyper-extension des genoux est possible jusqu'à huit degrés, environ. Les tibias sont concavés en avant.

Le reste de l'examen clinique est normal.

L'examen radiologique retrouve, outre une ostéoporose généralisée :

Crane : voûte crânienne et os de la face minces

Thorax : ostéoporose des côtes, mais pas d'élargissement. Traces d'anciennes fractures cicatrisées. Clavicules normales.

Pelvis : Les branches ischio-pubiennes sont élargies.

La corticale n'est pratiquement pas visible.

Fémurs : Gros élargissement des extrémités inférieures. La corticale est également peu visible. Lésions identiques, mais à un moindre degré, des extrémités supérieures.

Jambes : Aspect en "S" des tibias, les extrémités présentent des déformations identiques.

Mains et pieds : Phalanges, métacarpiens et métatarsiens sont élargis dans la région métaphysaire.

Rachis : Fracture du corps de L₅ avec effondrement du plateau vertébral supérieur.

Une biopsie a été pratiquée au 1/3 supérieur du tibia, ainsi qu'un examen radiologique du fragment prélevé. Ce fragment comparé à un spécimen provenant du tibia d'une jeune femme de même âge, montre une texture osseuse plus grossière, avec des trabécules séparées les uns des autres.

Microscopiquement :

La corticale apparaît modérément amincie. La spongieuse est normale. Tout l'os est de type mature avec des systèmes haversiens normaux et des lignes de ciment.

La moelle est composée de tissus adipeux.

Pas d'activité ostéoblastique ou ostéoclastique anormale. Le périoste apparaît normal.

Cas II

R.M. ... Femme de 53 ans d'origine italienne, mère de la précédente, examinée systématiquement.

On retrouve aussi dans son passé de nombreuses fractures pathologiques.

Taille : 1,60 m ; ses fémurs mesurent 54 Cm de long.

Examen radiologique

Ostéoporose généralisée, considérable; élargissement des extrémités inférieures des fémurs avec une corticale très amincie. Les déformations sont moins importantes que chez la fille.

Pas de déformations des autres os.

R.M. ... est une cousine germaine de son mari.

Cas III

C.M. ... homme de 36 ans, frère du cas I, examiné aussi systématiquement.

Son fémur mesure 46,9 cm pour une taille de 1,76 m.

Il présente les mêmes anomalies radiologiques que sa mère, et à moindre degré que sa soeur.

Cas IV

R.L. ... garçon de 15 ans.

En plus de l'élargissement typique des extrémités des os longs avec amincissement de la corticale et stries transversales nombreuses, ce cas présente des anomalies craniennes plus marquées que celles décrites dans les cas antérieurs et entraînant des troubles fonctionnels graves.

R.L. est aveugle depuis l'âge de 7 mois. Il a marché et parlé tard et a un retard psychique important.

Depuis l'âge de 3 ans, sa tête est devenue progressivement plus large et il a des accès de céphalées avec vomissements. Récemment, il a présenté un épisode d'obnubilation suivi d'une parésie persistante à droite.

Examen clinique

Sujet de grande taille; la face, sans expression, montre une déformation rappelant le "léontiasis ossea". La voûte est haute et étroite.

Il existe un hypertélorisme, un nez large et plat.

Le nez est bouché en permanence, ce qui nécessite l'ouverture de la bouche. Le menton est proéminent. Il existe un nystagmus.

./...

Le F.O. trouve une atrophie optique bilatérale.

Les examens de laboratoires sont normaux.

Examens radiologiques

Crane : Enorme épaissement et augmentation de densité de la voûte, surtout dans les régions occipitales et frontales avec disparition de l'aspect de différenciation des deux tables.

La forme du crane suggère une turricéphalie.

Les os de la face et les maxillaires sont larges, épais, avec une structure anormale. Les sinus sont oblitérés.

Os longs : Ils sont élargis à leurs extrémités, avec amincissement de la corticale. La médullaire est porotique et a perdu sa trabéculatation habituelle. On retrouve une striation longitudinale fine, particulièrement sur les extrémités inférieures des fémurs.

Les métacarpiens et les phalanges sont atteints du côté où se trouvent l'épiphyse.

Les autres os ne présentent pas d'anomalies caractéristiques.

Cas-V (décrit également par Thoma)

J.M. ... homme de 30 ans, d'origine grecque.

On a noté chez lui, peu après la naissance, un élargissement des maxillaires. Les dents se sont cariées rapidement.

A 21 ans, une paralysie faciale bilatérale et une surdité gauche sont apparues.

Examen radiologique

Cet examen fait à 7 ans montre :

en plus d'une hyperostose crânienne considérable une atteinte des métaphyses des os longs, des extrémités internes des clavicules, des côtes, des doigts.

Biopsie des maxillaires :

Faite aussi à 7 ans, elle permet de retrouver : une formation excessive de l'os sous-périosté avec une activité marquée des ostéoblastes dans les canaux nutritifs et les espaces médullaires du tissu spongieux. En lui-même, l'os semble d'un type lamellaire pratiquement normal.

Il a été possible d'effectuer un examen radiologique systématique des deux frères de J.M. ... qui n'a montré aucune anomalie. Pas de notion de mariage consanguin dans la famille.

CAS N° 18 et 19

Komins publie dans le "British Journal of Radiology" en 1954, deux cas de dysplasies métaphysaires familiales chez un frère et une soeur.

Cas I :

Le garçon de 18 ans, en excellente santé, présente depuis l'âge de 14 ans un prognatisme important, évoluant rapidement et rendant difficile la compréhension de ses paroles.

L'examen clinique

Il s'agit d'un grand garçon, avec de longues jambes et un léger genu valgum.

La colonne vertébrale est droite par perte des courbures dorsales et lombaires normales.

Le crane est large, avec des yeux écartés et une déviation de la machoire inférieure vers la droite. La dentition est défectueuse.

Le reste des examens cliniques et de laboratoires sont négatifs.

Cas-II :

Sa soeur a 38 ans, est grande et possède une tête large.

Cliniquement, elle ne présente aucun trouble.

Il a été possible d'obtenir quelques radios qui présentent à peu près les mêmes caractéristiques que celles du frère. Pour cette raison nous effectuerons une étude d'ensemble.

Un autre frère dont il n'a été vu que des photographies, a une grande taille, une large tête avec un certain hypertélorisme.

La mère aurait présenté des anomalies analogues du squelette, ainsi qu'un de ses frères. Du côté paternel, on ne signale aucune anomalie.

Examen radiologique

Il montre les caractères suivants :

Un crane large, avec une voute épaissie, surtout dans la région occipitale et une augmentation de la densité de l'os.

Une hyperostose marquée des os de la face et de la base du crane, oblitérant les sinus et la mastoïde, partiellement chez le garçon, entièrement chez la soeur.

Un sévère degré de prognatisme, dans le 1er cas, du à l'élargissement de la branche horizontale du maxillaire; la persistance de nombreuses dents de laits, l'existence d'unedent accessoire et de nombreux plombages indiquant des caries ; dans le 2ème cas la mandibule est épaisse, mais sans prognatisme.

Un manque des courbures dorsales normales.

Un pelvis large et épaissi dans la région surplombant le cotyle.

Une légère expansion de la moitié interne des clavicules, plus marquée encore dans le 2ème cas que dans le 1er cas.

Les côtes sont également élargies à leurs extrémités postérieures.

Un élargissement typique des extrémités métaphysaires des os longs, particulièrement l'extrémité inférieure des fémurs, avec surdéveloppement du tissu spongieux, corticale amincie. Les diaphyses sont normales.

De nombreuses stries transversales sur les fémurs.

Un élargissement analogue des 1ères et 2ème phalanges de quelques doigts et de la 1ere phalange des gros orteils. Ceux-ci sont anormalement longs.

CAS N° 20

R. Beckmann 1954 sous le titre "Zur Pathogenese der Marmor-krochenkrankheit" (Albers-Schönberg).

présente l'observation d'un enfant d'un an, de sexe féminin, pris, à tort, pour une ostéopétrose.

Cliniquement

Hyperostose de la voûte de la face.

Absence de pneumatisation des sinus para-nasaux.

Elargissement des métaphyses des os longs avec condensation de la partie moyenne de la corticale diaphysaire et de certains autres os (bassin et côtes)

Enquête familiale négative.

CAS N° 21

Sommer, 1954, publie un cas dans "Radiologica Clinica"

Mlle G.R. ... jeune fille de 19 ans est connue et suivie par l'auteur depuis l'âge de deux ans pour une meningite. Celui-ci a vu se développer progressivement les déformations de la face.

Examen clinique

Maigre et de petite taille (développement d'un enfant de 12 ans)

La tête est volumineuse

Le facies est inexpressif, depuis l'âge de 4 ans ; le nez est large et plat.

Le développement psycho-moteur est correct.

Mlle G.R. ... a parlé à l'âge de 2 ans, a suivi normalement ses études.

Se plaint de céphalées, vertiges et pertes de connaissance de courte durée, depuis l'âge de 18 ans.

Respiration ronflante, difficile par le nez, qui est toujours bouché.

Acuité visuelle diminuée depuis l'âge de 10 ans

Hypoacousie

Les dents sont en mauvais état avec de nombreuses caries, et mal disposées.

Au F.O. n'existe pas d'atrophie optique.

Examen radiologique

Crane : épaisseur de la base, et surtout de la voûte, augmentée

(4 à 5 cm en certains points)

Hyperostose des os de la face donnant un aspect de léontiasis ossea.

Au niveau des os longs

Élargissement régulier des os longs, avec perte du modelage métaphysaire. Pas de sclérose osseuse.

Les mains et les pieds sont atteints. Les déformations portent essentiellement sur le premier méta.

Les côtes sont élargies.

Le reste de l'examen radio est normal.

Pas d'histoire familiale (fille unique)

La mère morte, aurait eu une dysmorphie faciale identique.

CAS N° 22

Reviglio présente en 1954 dans "Minerva Médica" l'observation d'une fillette de 13 ans, originaire d'Alexandrie.

Cette enfant est amenée à consulter pour des anomalies morphologiques et une attitude vicieuse des membres inférieure qui l'empêchent de se maintenir debout.

A l'examen, il existe un genu valgum surtout gauche. Les avant-bras sont élargis et aplatis d'une façon dysproportionnée par rapport aux mains.

Ces malformations qui évoluent depuis de nombreuses années, s'étaient progressivement aggravées.

L'état général persiste, excellent ; on note seulement un retard à la chute des dents de lait ; nécessitant une extraction chirurgicale par le stomatologue. La dentition définitive est, elle-même, défectueuse avec mauvaise implantation par persistance de la première dentition.

Il existe, d'autre part, un retard à l'apparition des règles.

Une enquête familiale, portant sur les parents, un frère et trois soeurs n'a révélé aucune anomalie, si ce n'est une luxation congénitale des hanches traitée, chez la soeur plus jeune.

Les examens de laboratoires se sont tous révélés normaux.

Examen radiologique

Les os longs présentent un aplatissement et un élargissement de leur extrémité avec une incurvation (surtout tibiale) de la diaphyse dont l'épaisseur est diminuée aux régions renflées, et normale dans la portion médiane diaphysaire.

Il existe une augmentation diffuse de la transparence radiologique.

Le crane montre un discret épaissement de la base

(fosse antérieure et médiane particulièrement).

Une hypoplasie des sinus maxillaires et ethmoïdaux.

La mandibule est épaissie. Les clichés du rachis révèlent un agrandissement du diamètre des lames, spécialement au niveau dorso-lombaire.

Les clavicules sont renflées à leur extrémité interne, ainsi que les côtes à leur extrémité surtout vertébrale.

Le bassin montre un élargissement de l'aile iliaque, des branches ischio-et ilio-pubienne avec réduction très importante du trou obturateur.

Les tibias ainsi que nous l'avons dits sont incurvés en "S" italique.

Les métacarpes, métatarses et les phalanges sont aussi, mais discrètement, atteints.

Le traitement des malformations jambières a consisté en une ostéotomie en coin du fémur pour corriger le genu valgum.

A l'intervention l'os semble particulièrement friable, de couleur rose-rouge.

L'examen histologique de la pièce opératoire ne retrouve qu'une augmentation de volume du tissu spongieux.

Publication en Août 1955 par Feld de deux nouveaux cas dans "Radiology". Cette fois encore, il s'agit de frère et soeur.

Cas I

Homme de 53 ans venu consulter pour des douleurs intermittentes dans les genoux, le dos, l'épaule et les doigts.

Les premières radios montrent un élargissement des deux extrémités supérieures et inférieures des tibias, et on porte alors le diagnostic de maladie d'Albers-Schönberg.

Après un nouvel examen radiologique, malgré une biopsie faite dans le tibia droit, et qui se révèle négative, on porte le diagnostic de Maladie de Gaucher.

Enfin, en 1955, on porte le diagnostic de dysplasie métaphysaire.

Examen clinique

On trouve à la palpation, un élargissement de tous les os longs aux extrémités, y compris les phalanges du côté métaphysaire.

La tête est normale, avec cependant une certaine proéminence des temporaux.

La marche est normale et les membres inférieurs ne sont pas exagérément allongés.

Examen radiologique

Crâne : Il est rétréci à la base dans le diamètre transversal.

La selle turcique est normale avec un épaissement des clinoides postérieures.

Il y a une agénésie des sinus para-nasaux, excepté les sinus maxillaires et quelques cellules ethmoïdales antérieures et moyennes, qui sont hypoplasiques.

Os longs : L'élargissement typique des métaphyses s'accompagne d'un amincissement de la corticale avec remplacement de la structure trabéculaire normale par une apparence de "verre dépoli".

Coubures d'un certain nombre d'os (humérus, fémur, tibia)

Métacarpiens, métatarsiens, phalanges des doigts et des orteils, les côtes dans leurs tiers antérieurs, les clavicules dans leurs moitiés internes et les acromions sont également atteints.

Bassin : rétrécissement du diamètre transversal, élargissement et épaissement des branches ischio-pubiennes.

Colonne vertébrale : Allongement des diamètres antéro-postérieurs des vertèbres.

Biopsie du péroné droit.

"Pas d'anomalie du périoste et du cortex. Péroné considérablement plus large que la normale. Dès qu'on a enlevé le cortex, l'os spongieux sous-jacent apparaît d'une couleur blanchâtre, fortement tassé.

Microscopiquement : Tissus absolument normal.

Cas II

La soeur, âgée de 46 ans, est examinée systématiquement.

Elle ne présente pas cliniquement, d'anomalies osseuses.

Antécédents de fractures pathologiques (F. de Hanche G. à 26 ans).

Les radios pratiquées (crâne, bassin, Membres supérieurs et Membres inférieurs) montrent les mêmes troubles que chez son frère.

CAS N° 25 - 26 - 27

En 1956, 3 cas sont rapportés dans "Radiology" par Holt et Mori

Il est spécialement fait cas dans cette étude de l'atteinte crânienne.

Cas I

J.V. ... ieune garçon de 8 ans, consulte à plusieurs reprises pour des troubles de la vision avec larmoiements, troubles de l'audition et obstruction nasale importante et paresies faciales bilatérales.

La croissance et le développement psycho-moteur sont normaux malgré ces troubles.

La tête est large avec proéminence des bosses frontales et pariétales. Il existe un hypertélorisme.

Examen ophtalmologique : nystagmus bilatéral spontané.
Musculature extrinsèque et intrinsèque normale. Atrophie optique bilatérale
Acuité visuelle très diminuée.

Examen audiométrique : surdité bilatérale
Deuxième dentition retardée

Membres inférieurs normaux, sauf les extrémités inférieures des fémurs qui semblent larges avec un genu valgum léger.

Les examens de laboratoire sont entièrement normaux.

Examen radiologique

Crane : Épaississement des os de la face, des maxillaires, de la base et de la voûte. surtout les régions pariétales et occipitales avec augmentation de la densité, en taches, sur la table interne du frontal. Les orbites sont largement séparées, les orifices nasaux étroits. Les os

propres du nez larges, plats et denses. Les sinus ne sont pas pneumatés.

Les trous de la base sont d'un calibre très diminué et les apophyses clinoides épaissies.

Thorax : Elargissement des côtes et des clavicules dans leur moitié interne.

Rachis : Spina bifida des deux premiers éléments sacrés.

Os longs : Elargissement symétrique des métaphyses. Corticale mince au niveau des métaphyses, normale au niveau de la diaphyse. Incurvation médiane du corps du fémur et sinueuse des tibias, entraînant un genu valgum

Nombreuses stries transversales.

Cas II (repris par Saunders en 1957)

K.G. ... garçon de 8 ans, consulte pour une surdité progressive apparue vers 6 ans.

Son père est sourd de naissance, sa mère depuis l'âge de 8 ans. Un frère est normal.

Il est grand et mince. Sa tête présente des bosses frontales et des apophyses mastoïdes proéminentes, un hypertélorisme modéré. Le dos du nez est plat, et large. La dentition est défectueuse. Otite moyenne chronique en 1950.

Examen audiométrique : surdité bilatérale marquée

Examen de laboratoire : négatif.

Examen radiologique .

On retrouve les mêmes anomalies du crâne et des os longs que dans le cas I avec de minimes variations ; il n'y a pas de plaques d'hypersotose frontales. Les mastoïdes sont proéminentes.

Cas III

E.G. mère du précédent. Elle a présenté entre 8 et 10 ans une perte de l'audition progressive.

On retrouve des manifestations radiologiques au niveau du massif cranio-facial et des os longs identiques à celle du fils.

Sur 22 membres connus de la famille, 5 sont sourds parmi lesquels un oncle et le grand-père maternels.

De leurs études, Mori et Holt concluent que l'atteinte cranienne est fréquente dans la maladie de Pyle ; elle consiste essentiellement en une hyperostose de la voûte et de la mandibule , un hypertélorisme, ainsi qu'un retard de pneumatisation des sinus para-nasaux.

CAS N° 28

Deux rhumatologues d'Aix-les-Bains J. Forestier et R. Guilleminot, ont rapporté, en 1956, comme un cas de "maladie de Cumurati-Engelmann", l'observation du premier malade atteint de maladie de Pyle, en France.

M.L. ... 60 ans vient d'effectuer une cure thermale à Aix-les-Bains pour des algies diffuses prédominant aux épaules et aux genoux, apparue quatre ans auparavant, après fracture ouverte de la jambe (survenue lors d'un violent traumatisme).

La fracture a été synthésée ; lors de l'intervention, le chirurgien a rencontré un os de mauvaise qualité, semblable à du "biscuit à la cuillère" (Pas de biopsie).

La consolidation fut rapide.

Le malade ne connaissait pas d'anomalies squelettiques et a fait les deux guerres.

Seule, sa pointure de soulier a du être récemment augmentée des deux côtés. A 53 ans, des dents nouvelles, surnuméraires, se sont mises à pousser.

Vue et ouïe excellentes, ne porte pas de lunettes.

Examen campimétrique normal.

Il s'agit du premier cas découvert dans la famille.

Les autres membres ignorent l'état de leur morphologie squelettique. Il n'a pas été possible d'explorer tous les antécédents, mais les radios du frère et du fils sont normales.

Examen clinique

Aspect sénile dysproportionné avec l'âge, la démarche lente, genoux légèrement fléchis, pieds en rotation externe. Légère boiterie par raccourcissement depuis la fracture.

Taille : 1,64 m, membres bien proportionnés en longueur.

On remarque :

Aux membres supérieures : l'élargissement de la partie inférieure des avants-bras, donnant à tout ce segment un aspect cylindrique. Légère perte d'extension des coudes.

Aux membres inférieurs : incurvation légère des diaphyses fémorales mais surtout absence de galbe des cuisses, correspondant à un énorme élargissement de la moitié inférieure des fémurs, perceptible à la palpation.

Les tibias sont renflés aux niveau des plateaux tibiaux faisant saillie à la face antéro-interne, en haut, et en bas ^{au} 1/3 inférieur .

Rien au bassin, ni au thorax (Clavicules).

Au rachis, forte cyphiose dorsale avec hyperlordose lombaire. Scoliose dorsale droite et lombaire gauche équilibrée avec compensation cervicale gauche. Facies rappelant celui de l'acromégalie : front bombé, saillie des rebords orbitaires et mâchoire inférieure large et proéminente.

Raideur articulaire avec légère réduction des amplitudes extrêmes, sans gêne fonctionnelle pour les mouvements de la vie courante.

Examen neurologique normal

Examen biologiques normaux

Examen radiologique :

Sur les os longs :

1°) Forme anormale des extrémités diaphysaires donnant à l'os une silhouette de massue ou de sablier (les épiphyses sont respectées mais ont perdus leur galbe).

2°) Une structure anormale par son homogénéité (trame presque invisible sur les clichés standards, à maille très fines et

serrée sur les clichés agrandis).

3°) Une radio transparence voisine de l'os normal (pas d'augmentation de la charge calcique).

4°) Une corticale diaphysaire très anormale :

a - Hypertrophique et condensée, sur une très courte longueur, 1/4 environ, au niveau de la partie moyenne de l'os, limitant nettement le canal médullaire légèrement rétréci.

b - Au contraire, éfilée et très tenue, vers les extrémités de telle sorte que l'os très élargi est fait uniquement à ce niveau, de tissu spongieux serré et à trame presque invisible.

5°) L'absence de périoste

6°) L'absence de stries sclérotiformes

7°) L'absence de géodes.

Topographies des anomalies : bilatérales et symétriques.

Aux membres inférieurs sont les signes les plus nets.

Fémurs : cols épaissis. Trochanters peu saillants. Diaphyses en sablier. Moitié inférieure en massue.

Tibias : en sablier; courtes corticales, épaisses au 1/3 moyen,

entre deux fuseaux, s'élargissant progressivement sur les extrémités. Légère incurvation genu-varum, pieds en valgus.

Péroné : même épaissement bipolaire.

Pieds : astragale aplati du côté externe. Pas d'anomalies de forme, de volume, ni d'opacité, mais trame anormalement fine et serrée.

Genoux : de face ils ont une silhouette saisissante, celle de deux cylindres posés bout à bout.

Aux membres supérieures : anomalies minimales ; corticale amincie, Epaississement homogène : de l'épine de l'omoplate et de l'acromion ; de la partie supérieure de l'humérus, de la partie inférieure des deux os de l'avant-bras et du premier métacarpien.

Le bassin est très modifié. Ses os dans leur ensemble ont un aspect épaissi, élargi, hypertrophique avec trame homogène et estompage des lignes de force sans épaississement cortical. Prédominance aux branches ischio-pubiennes avec rétrécissement important des trous obturateurs. Mêmes altérations aux plaques marginales de sacrum et aux ailerons sacrés.

Pas d'altération articulaire.

Au rachis : scoliose déjà mentionnée, morphologie normale des vertèbres, mais structure fine et condensée.

Côtes : élargies en palette à leur partie moyenne.

Crâne : (massif cranio-facial et bucco-dentaire.)

Augmentation des diamètres antéro-postérieurs et transverses de la boîte crânienne.

Epaississement limité à l'étage antérieur avec pachy-basie sellaire

Prognathisme mandibulaire.

Prothèse dentaire complète mais à la radiographie, constatation d'inclusions dentaires : canines, première prémolaire et dents de sagesse supérieures gauches, molaire inférieure gauche en position anormale dans la région des prémolaires.

CAS 29-

"Journal of Bone and Joint Surgery 1956, 38 B.
Engelmann's disease

D. Griffiths

p. 324 - 325

Publication des clichés des membres inférieurs d'un sujet porteur de maladie de Pyle (Patient du Dr E.B. Sundaram)

Cas 12 ter.

"Neubauer, E.B.D.; A.J.R., 1953, dans
"Growth, Differentiation, and disease", p 733,
publie des clichés de fémurs et de crâne d'un sujet porteur de
dysplasie métaphysaire.

Publication en 1958 de 5 cas, découverts dans deux familles, par des chirurgiens de l'Hopital de Bulawayo (Rhodésie du Sud) J. David et P. Palmer.

Ces cas ont paru dans "Journal of Bone and Joint Surgery".

Cas I (Famille I)

Anne ... petite fille d'origine européenne, âgée de huit ans, est hospitalisée pour une stomatite ulcéreuse aiguë.

Dans les antécédents personnels ; crise de paludisme à 6 mois, suivie de l'apparition d'un strabisme.

Marche retardée.

Pas d'autres anomalies retenues, hormis ces troubles dentaires.

Antécédents familiaux, difficile à préciser car les parents se sont remariés plusieurs fois.

Le père et la mère ont déjà des enfants d'un mariage précédent.
Le père, 3 garçons; la mère, 1 fils elle-aussi.

La mère s'est remariée une 3ème fois et a eu à nouveau un enfant.

Du mariage qui nous intéresse est né 3 enfants, dont la petite Anne, l'ainée.

Le père est le "dominateur commun" de la série anormale, l'affection ne se manifestant que chez ses enfants, dont un du précédent mariage. Tous les membres accessibles de la famille des enfants sont en bonne santé. Malheureusement l'interrogatoire des parents est incertain, différent de l'un à l'autre.

Un frère et une soeur sont atteints de façon identique, ainsi que nous le décrivons plus loin, et selon le père, un parent du côté de la mère aurait les "bieds palmés".

A l'examen : l'enfant est maigre et mesure 53 pouces (1,35 m)

Retard psycho-moteur important (Q I chiffré à 46)

La face est petite et étroite, avec un nez en "bec d'oiseau" et enophtalmies donnant un aspect de perroquet. Elle avait les mains et les pieds palmés. Les orbites sont rétrécies. L'action du muscle supérieur droit de l'oeil est réduite.

Strabisme interne apparent, simulé par la largeur du nez ; microcornée bilatérale avec petites chambres antérieures ; et aux deux yeux, persiste une membrane pupillaire ; une opacité capsulaire postérieure du cristallin débute.

Ces manifestations oculaires sont en faveur d'un arrêt de développement intra-utérin au 6e mois, sauf pour la cataracte, probablement post-natale, et survenue après 3 ans, puisqu'elle possède une fixation binoculaire.

Le reste de l'examen clinique est normal, de même que les examens complémentaires.

Examens radiologiques

Crane : De forme normale, la voûte est indemne, alors que la base est très épaissie sans modification de sa densité.

Les orbites sont petites mais normales, autrement.

Le maxillaire inférieure présente un aspect surprenant, grossièrement ballonné ; la plupart des dents, temporaires et définitives, sont tombées, et les alvéoles sont visibles dans chaque mâchoire. Mastoïdes et sinus sont petits.

Le rachis est normal

Bassin et omoplate sont normaux.

Les clavicules sont renflées à leurs extrémités internes, de façon symétrique, la corticale est amincie. Il existe une perte de la densité radiologique ; les côtes présente les mêmes malformations, spécialement à leurs extrémités sternales.

Les os longs : ne présentent pas les malformations décrites typiquement dans cette maladie.

Les diaphyses des autres os sont normales.

Métatarse, métacarpe et phalanges : présente des modifications typiques avec élargissement du fut. De plus, syndactylie entre le médus et l'annulaire et entre le médus et le petit doigt.

La deuxième phalange du 5 ème doigt est manquante de chaque côté, la deuxième phalange de l'annulaire de chaque main est petite, malformé

La croissance apparaît normale, il n'apparaît pas de sequelles de fractures.

Cas II et III (Famille 1)

Une soeur âgée de 6 ans, née des mêmes parents, présente de légères modifications aux avant-bras et aux jambes, mais le crane et les autres os sont normaux.

Un demi-frère âgé de 14 ans, issu du même père, a un léger élargissement des extrémités inférieures des radius et cubitus moins tubulé que dans le premier cas.

Les autres enfants sont normaux.

Cas IV (Famille 2)

Une jeune blanche, Judy, âgée de 16 ans fait l'objet d'un examen radio des genoux pour des douleurs vagues. L'extrémité inférieure des deux fémurs est élargie avec corticale amincie et aspect en flacon des fémurs comme dans la maladie de Gaucher, mais la maladie ne présente



aucun signe de cette affection.

Les clavicules sont élargies, les extrémités internes des côtes sont aussi élargies.

Les autres os sont normaux.

Cas V (Famille 2)

Un frère dans la famille de cinq présente des modifications identiques ; les enfants sont tous sains, normalement développés et intelligents. Les parents refusent un examen radiologique.

Les cas publiés par David et Palmer doivent faire l'objet de critiques :

Les cas 1, 2 et 3 semblent être des cas typiques de dysplasies oculo-dento-osseuse, affection décrite en 1957 pour la première fois par Meyer - Schwic Kerath, et dont Rajic et de Veber ont secondairement publié un second cas, en 1966 dans les "Annales de Radiologie", absolument superposable aux trois cas ci-dessus.

Cette affection est caractérisée par microphthalmie avec épicanthus interne, hypoplasie nasale, hypoplasie dentaire, syndactylie, et, fait essentiel, de même que la maladie de Pyle, il existe un défaut de tubulation des os longs et de certains os courts.

L'examen microscopique de l'os montre une structure en "mosaïque pagétoïde". La maladie est héréditaire dominante.

Les cas IV et V semblent être une dysplasie cranio-métaphysaire typique pour autant que l'on puisse en juger sur des documents radiologiques incomplets.

En 1958, Cathala et Coll, publient un cas de dysplasie métaphysaire familiale dans le "Nourrisson".

L'enfant L ... François est envoyé à la clinique médicale des enfants le 22 Juin 1957, pour des troubles graves et continus de la nutrition et de la croissance et pour rechercher s'il n'existe pas quelques lésions viscérales qui expliquent cet état.

Né le 11/10/1955 après une grossesse et un accouchement normal ; à 20 mois, cet enfant présente une hypotrophie staturale et pondérale très accentuée (5,45 Kg pour 63 cm).

On peut parler de nanisme, mais alors de nanisme proportionné. Les différents segments corporels sont proportionnés comme ils pourraient l'être chez un enfant de 8 et non 20 mois.

Cet enfant est pâle, inerte, porteur d'un rachitisme important et évident (chapelet ...) il est amaigri, sans oedème, ... n'a pas de muscle, tient cependant debout ; a un retard psycho-moteur évident, type anémiation affective, ne dit pas un seul mot, cependant il s'intéresse et, par moment, son visage à une expression non dénuée d'intelligence.

En somme , une grande hypotrophie, avec rachitisme et anémie, du type nutritionnel. Tous éléments qui seront confirmés par les examens de laboratoires et les radios du squelette.

Mais outre les différentes dystrophies, on ne peut pas ne pas remarquer la morphologie très spéciale de cet enfant ; facies mongoloïde, nanisme, hypotonie, la main courte trapue, les doigts courts, les ongles légèrement bombés, les paumes marquées d'un pli transversal unique.

Le visage arrondi, est assez plat dans son ensemble. Le nez est court, aplati avec une large racine dans prolongement d'un front très haut et très large marqué de bosses frontales bien dessinées. La dominante morphologique est un hyperlorisme. Les yeux sont saillants, légèrement obliques en haut et en dehors avec épicanthus. L'intervalle inter-caruculaire est de 36 mm (contre 24 normalement). Les paumettes sont saillantes. Le volume de la tête, sans être excessif, paraît plutôt fort. Pas d'atrophie

frontale, ni d'aplatissement occipital.

Le nanisme hypotrophique et dystrophique remonte à fort loin.

A 3 reprises, le petit malade a été hospitalisé à propos d'épisodes infectueux, ou de troubles digestifs, rhino-pharyngites, bronchite, anémie, vomissements.

L'examen somatique général, ne met en évidence aucune atteinte viscérale.

Les examens de laboratoires ont permis d'affirmer le rachitisme commun (calcémie, 86 mg, Phosphoremie 20 mg) et d'écarter les néphropathies les affections endocriniennes, les différents types de maladie de Cooley, la fibrose pancréatique et les syndromes de dysplasie intestinale chronique type coeliaque.

Les radios du squelette confirment elles-aussi le grand rachitisme ostéoporotique, peu déformant. Déminéralisation globale, surtout importante aux épiphyses, gonflement des épiphyses très pales et dislocation de la ligne dia-épiphysaire, points d'ossification à peine visibles.

A noter que les radios du crâne sont normales : pas d'hy-perostose de la base, ni des os de la face. Pas d'épaississement de la voûte, ni de bordure en bosse, selle turcique normale, âge osseux normal.

Nous reviendrons sur l'aspect particulier des métaphyses, qui se confirmera sur les radios prises après guérison du rachitisme.

Après neuf mois de traitement dans le service (Traitement par Vitamine D et régime "que l'on peut dire normal"), le résultat sur l'état général, la minéralisation du squelette, la réparation de l'anémie, l'éveil et le développement psycho-moteur, la croissance, ont été excellents.

Ainsi l'évolution a montré que le rachitisme ostéoporotique et l'anémie hypochrome étaient rapidement et intégralement curables.

Il persiste cependant un dysmorphisme.

1°) Hypotrophie staturo-pondérale, à propos de laquelle on peut parler de nanisme.

2°) Hypertélorisme avec épicanthus, fentes palpébrales obliques en haut et en dehors, pommettes saillantes, masque asiatique.

3°) Pli palmaire unique

4°) Hypotonie, majorée par le rachitisme mais qui subsiste après guérison.

5°) Retard psycho-moteur important.

6°) Aspect particulier de la métaphyse des os longs, qui subsiste et se confirme après guérison sur les radiographies.

La dysplasie métaphysaire que nous rencontrons sur les clichés, est faite de 3 éléments qui se retrouvent de façon symétrique au niveau de pratiquement toutes les métaphyses, mais particulièrement au niveau des extrémités inférieures des fémurs, des radius, des extrémités supérieures des tibias.

Les phalanges, les metacarpiens, et métatarsiens sont atteints.

Le crane et les os de la face sont normaux.

"Il y a, d'abord, un élargissement global de la métaphyse dont les contours, au lieu de s'excaver en remontant de l'épiphyse, plus volumineuse, à la diaphyse, plus mince, en dessinant une double concavité externe, se gonflent en une palette ou une massue limitée de tous côtés par une convexité externe. La métaphyse prend un aspect massif, trapu.

La corticale métaphysaire est amincie et ne prend pas l'épaisseur et la solidité normale sur une diaphyse régulièrement constituée.

L'ensemble de la métaphyse est comblée par un tissu plus lache à travées plus fines, remontant plus haut et empêchant l'extension normale de la cavité médullaire de l'os dans le segment métadiaphysaire de nouvelle formation.

Ce tissu présente un aspect ostéoporotique avec quelques stries transversales.

Il a pu être fait une enquête radiologique dusquelette du père, de la mère, et d'un frère du petit malade.

Ce frère, ayant un type physique et une ressemblance assez frappante avec celui-ci.

Sur toutes ses radiographies, on ne retrouve pas d'anomalies métaphysaires.

Tout caractère familial fait donc défaut dans notre cas.

CAS N° 35 et 36

Les deux cas familiaux publiés par Ross et Altman (1967) dans "Clinical Pediatrics" ont été revu par Millard, R. qui les opère la même année.

Cas I

Jeune garçon de 15 ans, réfugié cubain, consulte pour des difficultés à respirer par le nez.

Parents cousins germains, sains. Une soeur atteinte (cas II).

Les déformations faciales sont apparentes depuis l'âge de 5 ans et demi.

Antécédents banaux.

Sujet normalement intelligent.

A l'examen

Grande taille avec de longs membres

Hypertélorisme, genu valgum, racine du nez plate et élargie

Elargissement palpable des extrémités

Prognathisme avec exophtalmie

Bombement osseux au-dessus de la glabella.

Radiologiquement

Aspect métaphysaire typique avec tibia en "S"

Pelvis, mains, pieds et côtes atteints.

Coxa valga bilatéral

Crane : Hyperostose de la face, sclérose de la base.

Sinus para-nasaux hypoplasiques.

./...

Cas II (publié également par Ph. Rubin en 1966)

Sœur du précédent âgée de 12 ans, découverte d'examen systématique.

Aspect clinique identique, mais moins prononcé.

Antécédent de conjonctivité.

Radio : épaissement et condensation du crâne.

Ostéosclérose de la face et de ^{la} mandibule.

Augmentation légère du diamètre antéro postérieur du corps des vertèbres dorsales et épaissement cortical des apophyses épineuses.

L'aspect des os longs est caractéristique.

Faza Kas, J., et Vasculescu, M., sous le titre de "La maladie de Camurati-Engelmann".

rapportent en 1959 dans "Zeitschrift für Orthopädie" le cas,

de B.M. ... jeune fille de 19 ans venue consulter pour des douleurs et des déformations des membres inférieurs.

Mère décédée de cause inconnue.

Le père et la jeune soeur sont indemnes.

Antécédents personnels banaux.

Depuis 6 à 8 mois, apparition d'une fatigabilité anormale et de douleurs des membres inférieurs.

A l'examen

- Atrophie musculaire modérée
- Palais gothique
- Courbure à concavité postérieure des avant-bras
- genu valgum bilatéral
- Elargissement des extrémités osseuses visible et palpable.

Radiographies

Massif bucco-facial : prognathie légère, quelques dents incluses.

Crane : Sclérose modérée de la base

Côtes élargies en palette dans leur partie moyenne.

Clavicules renflées. Cyphose dorsale.

Elargissement des branches ilio et ischio-pubiennes du bassin, avec rétrécissement du trou obturateur

Angle supéro-externe et épine de l'omoplate épaissies.

Aspect caractéristique des régions métaphysaires des os longs.

Aspect en "S" des os de l'avant bras et de la jambe (de plus radius et cubitus sont concaves en arrière).

La corticale diaphysaire dans sa portion moyenne est épaissie.

Présence de quelques stries transversales dans la région métaphysaire des tibias.

Mains et pieds atteints (métatarsiens et phalanges renflées).

A la biopsie de l'extrémité inférieure du fémur, la structure de l'os spongieux est trouvée estompée, la cavité médullaire, a partiellement disparu.

CAS 38 et 39

Battaglia, L., (1960) dans la "Chirurgia degli organi di movimento" rapporte deux cas familiaux de "dysplasie métaphysaire familiale".

Cas I

F.A. jeune garçon de 6 ans.

Antécédent d'otite moyenne; vient consulter pour un genu valgum bilatéral.

Examen clinique

Aplatissement de la racine du nez

Crane de volume normal

L'élargissement métaphysaire est palpable aux membres.

Genu valgum de 165° à droite et 155° à gauche.

Mobilité articulaire normale

Les examens de laboratoires sont normaux.

Radio

Crane : discrète ostéocondensation de la base.

Clavicules et côtes à leur extrémité postérieure, renflées en palettes.

Mains et pieds atteints.

Aspect typique des os longs et des membres.

Tibia et radius incurvés en "S" italique.

Le malade a subi une ostéotomie tibiale supérieure de correction.

Le périoste est trouvé d'une épaisseur excessive" (0,5 cm)

La corticale est fragile.

La consolidation fut normale.

Cas II

Examen systématique - Père du Cas I.

Anomalies identiques, mais à un moindre degré des régions métaphysaires des os longs.

Le crane est normal.

CAS 40 ET 41

Daniel 1960 "Indian Journal of Radiology".

2 cas familiaux : les deux fils aînés d'une famille de 5 enfants. Parents consanguins (cousins germains).

Radiologiquement

Aspect typique de renflement métaphysaires des os longs.

Au niveau du crane : atrophie des sinus para-nasaux.

CAS N° 42

Schwartz, 1960, publie un cas dans l'"American Journal of Roentgenology" portant sur une jeune fille de 18 ans.

Aucune histoire osseuse familiale

Les parents sont normaux

Fille unique

Vue pour des déformations des membres inférieurs constatée depuis l'âge de deux ans, où le diagnostic d'ostéogenésis imperfecta avait été fait, et récidivant après ostéotomies correctrices itératives.

Examen clinique

Jeune fille petite et déformée (il existe, en plus des déformations en genu valgum des membres inférieurs, une scoliose importante), mais intelligence normale.

Bosselures frontales proéminentes.

Maxillaire inférieur hypertrophié

Dentition peu développée, nombreuses caries.

Coxa valga : fémurs et jambes sont arqués.

Cubitus valgus

Les extrémités métaphysaires sont élargies à la palpation.

Examen radiologique

Crane : Epaississement, surtout région frontale et occipitale, et densification très augmentée des os du crane et de la face. Oblitération des cellules mastoïdiennes et des sinus. Epaississement de la mandibule.

Os longs :

Aspect métaphysaire caractéristique avec corticale amincie et transparence métaphysaire.

La portion moyenne de la diaphyse est normale.

Stries de croissance nombreuses.

Mains et pieds atteints, aux extrémités épiphysaires

Côtes et clavicules élargies et denses.

Elargissement des pubis et de l'ischion.

Ostéosclérose du rachis.

Les examens de laboratoire sont normaux.

CAS N° 43

Verger, 1960, dans "Pediatrie" publie un cas chez un jeune garçon de 3 ans, 6 mois, sans atteinte du crane.

Cet enfant est envoyé à l'hôpital pour un retard statural et des déformations des extrémités évoquant le rachitisme.

Pas d'enquête familiale complète du fait de l'éloignement et du refus de l'examen systématique, opposé par les parents.

Les deux parents sont en bonne santé.

12^{ème} enfant de 15, dont 13 vivants (2 décédés, l'un de méningite à 4 mois, l'autre de toxicose à 6 mois).

Une soeur de 18 mois ressemblerait à l'interressé, mais sans déformations osseuses et de taille normale.

La croissance a été normale jusqu'à un an, puis ralentie.

Pas d'antécédents pathologiques, développement de l'intelligence normal.

Examen clinique

Retard statural (85 cm pour 13,5 Kg).

Gen`u valgum bilatéral, pieds plats, tibia concavés en DD et en AR

Membres supérieurs morphologiquement normaux.

Epaississement très net des métaphyses à la palpation.

Pas de limitation des articulations.

Thorax bombé, extrémités costales légèrement augmentés de volume.

Abdomen distendu et hernieinguinale gauche.

Crane augmenté de volume dans son ensemble, bosses pariétales et occipitales accentuées.

Face élargie, aplatie ; léger hypertélorisme.

Dentition normale et Examen O.R.L. normal.

Examens de laboratoires normaux.

Examen radiologique

Aucun signe de rachitisme. Points d'ossification normaux.

Os longs : Aspect métaphysaire caractéristique.

L'aspect de l'os à ce niveau apparaît peu dense, grossièrement trabéculé, les corticales sont amincies (surtout extrémité inférieure des fémurs).

La corticale de la diaphyse, courte et trapue, est épaissie.

Incurvation tibiale en "S".

Bassin : coxa-vara légère

Mains : extrémité proximale des phalanges et distale des méta atteintes.

Extrémités sternales des côtes élargies.

Crane et face : normaux.

CAS 44 A ET B

Burgel et Olek publient deux cas familiaux (Père et fils) en 1961 dans "Fort, Röntg".

Cas I

G.R. 28 ans, père atteint, mère saine.

Découverte radiologique après un accident sur la voie publique.

Antécédents : Membres inférieurs en forme de "X" depuis la naissance.

Intervention itérative d'ostéotomies de correction d'un genu valgum récidivant après chaque intervention, effectuées à l'âge de 11, 15 et 17 ans. A chaque intervention "lbs est trouvé mou sous le ciseau".

Radiologiquement : épaississement modéré de la base du crane.

Aplasie des sinus para-nasaux

Aspect de renflement métaphysaire typique des os longs.

Clavicules, côtes , bassin sont atteints.

Cas II

Père du précédent, examiné systématiquement.

Modifications métaphysaires radiologiques peu caractéristiques sur les clichés publiés.

CAS N° 45

LeleK. T. publie comme une "Maladie de Camurati-Engelmann", le cas d'un jeune garçon de 9 ans, porteur d'une dysplasie cranio-métaphysaire.

S.R. ... Jeune garçon de 9 ans.

Parents et un frère indemnes.

Antécédents : vu à l'âge de 4 mois pour Hydrocéphalie.

Rachitisme évolué, traité à l'âge de 13 mois.

A L'examen

Crane volumineux (74 cm de circonférence)

Saillie du frontal.

Nez aplati avec élargissement de la racine, hypertélorisme.

Fermeture des fontanelles.

Palais gothique.

Atrophie optique bilatérale.

Arriération mentale.

Atrophie cérébrale (vérifiée par une pneumo-encephalographie).

Radiologiquement

Hypertrophie et ostéosclérose intense des os du crane et de la face. La calotte présente, par place, une épaisseur de 4cm.

Condensation modérée des côtes et du rachis.

Les os longs présentent des déformations particulières, séquelles du rachitisme.

(Humérus et fémur en crosse, genu varum)

Élargissement métaphysaire particulièrement net aux genoux.

Condensation diaphysaire du tier distal de l'humérus, de la partie proximale du radius; 1/2 supérieure du fémur dense, ainsi que la partie moyenne du tibia.

CAS N° 46 A B C D

Frew à l'occasion de "Annual meeting of the Scottish Orthopaedic Club" (mai 1960) fait état de trois patients atteints d'une dysplasie métaphysaire familiale âgé de 39, 35 et 5 ans et demi.

L'analyse de cette séance est rapporté dans le "Journal of Bones and Joints Surgery" en 1961; un malade aurait un frère de 37 ans atteint de la même affection.

Découverte de l'affection chez tous ces sujets lors d'un examen radiologique, effectué, pour une toute autre cause.

Les deux adultes présentent une atteinte du bassin, modifié dans sa forme, de caractère simiesque avec épaissement considérable des branches ischio et ilio-pubiennes.

CAS N° 47

Hooshang Taybi (1962) publie un cas.

D.W. ... jeune garçon de 10 ans, dont la maladie a été découverte à l'âge de deux ans.

Revu à 9 et 10 ans.

Père, mère et une soeur aînée en bonne santé, dont les radiographies du squelette sont normales.

L'interrogatoire découvre qu'une grande-tante maternelle est décédée à l'âge de 10 ans, d'une cause indéterminée.

Elle aurait ressemblé de façon surprenante à ce jeune malade (avec aussi une fissure palatine).

Amené à consulter pour la première fois à l'âge de deux ans pour dysmorphie faciale et retard du développement (11 kg pour 76,5 cm)/

Dans les antécédents : à deux ans on découvre une luxation congénitale de hanche, bilatérale, qui est réduite.

Subi une stomatoplastie de correction de sa fissure palatine à 8 ans et demi.

Infections répétées de l'oreille moyenne.

A l'examen clinique : on note un retard staturo-pondéral important (à 10 ans, 121,5 cm pour 21,4 Kg).

Le faciès est anormal depuis la naissance : hypertélorisme, fissure palatine, microstomie.

Malformations des mains et des pieds.

(L'élargissement de la dernière phalange des 4 derniers doigts et premier doigt anormalement court avec hypoplasie de l'ongle).

Le front est bombé, la région occipitale est saillante, le nez est large et plat.

L'examen O.R.L. retrouve une hypoacousie bilatérale de transmission.

Les membres présentent une limitation de l'extension des coudes à 130° et à un moindre degré de l'épaule.

Le poignet est en pronation forcée.

Légère limitation de flexion des genoux.

Retard intellectuel avec I. I à 74.

Examen radiologique pratiqué à 2 , 9 puis 10 ans.

Sur les différentes séries pratiquées, il n'existe pas de modifications par rapport au premier examen.

Crane : densité de la base.

- Absence de pneumatisation des cavités aériennes

- La fontanelle antérieure, largement ouverte à deux ans, reste encore partiellement ouverte à 9 ans.

Le trou occipital est petit avec un rebord irrégulier.

Les crêtes supra-orbitaires sont très proéminentes.

Les os longs présentent un défaut de modelage métaphysaire modéré.

Incurvations disphysaires particulièrement nettes au radius et au tibia.

Luxation des têtes radiales en arrière.

Mains : modelage anormal des os de la main.

Les métatarsiens et les phalanges sont élargis, fusion précoce à 6 ans d'un second noyau d'ossification de la phalange distale du pouce.

Pieds : malformation des os du tarse. Les anomalies du premier doigt sont encore plus évidentes que à la main (le premier méta et les phalanges du gros orteil sont larges, courtes et anormalement formées).

Omoplate courte.

Bassin rétréci, avec des ailes iliaques étroites à la partie inférieure et évasées à la partir supérieure.

Luxation de hanche bilatérale.

Coxa plana avec coxa magna.

Cette maladie rapporté par son auteur comme une dysplasie cranio-métaphysaire probable, se rapproche par de nombreux points de l'ostéodysplastie de Melnick et Needles.

CAS N° 48

F. Stransky 1962 dans "Annalo Paediatr."

Jeune garçon de 14 ans, vient consulter pour une dysmorphie faciale et des troubles cérébraux.

Pas d'autres cas retrouvés dans la famille.

A l'examen

Modification du crane qui est énorme.

Nez aplati

Oligophrénie

Signes cliniques et biologiques de myxoedème.

Radiologiquement

Le crane et ^{la} face sont le siège d'une ostéosclérose généralisée.

Discret renflement métaphysaire des os longs avec corticale amincie.

Présence de lignes transversales denses.

L'évolution s'est faite vers la mort dans un tableau d'hypertension intra-cranienne.

CAS 49 ET 50

Podlaha, H., et Kratochwil, L., de Pisek (U.R.S.S.) rapportent deux cas familiaux en 1963. dans "Fortschr. Röntgenstr".

Cas I

J.S. ... 18 ans, de sexe masculin.

2 parents, en vie; père asthmatique.

1 soeur en bonne santé, une autre décédée dans l'enfance d'une cause inconnue.

Tous les membres de la famille furent radiographiés.
Seul le père est atteint.

Amené à consulter en O.R.L. pour trouble de la respiration par obstruction nasale.

Examen clinique

Sujet jeune, d'apparence normale, en bonne santé (taille 1,65 m pour 78 Kg).

La tête est volumineuse (augmentation des diamètres bipariétaux).

La face présente un élargissement de la racine du nez avec un prognatisme. La glabella saille de façon asymétrique, présence d'un palais ogival.

Le sujet respire la bouche ouverte; la pupille droite est ovale. Les réflexes oculaires sont normaux, de même que l'audiogramme.

Examens de laboratoires normaux.

Examen radiologique

Crane : voûte épaisse (20 mm dans la région occipitale, 18 mm dans la région frontale).

La base est condensée.

La région frontale est le siège de foyers de condensations (peut-être méningés) :

- un foyer de condensation ~~ov~~alaire à droite, de 5 x 2cm
- à gauche, 3 petites condensations.

Les sinus de la face sont petits, les cellules mastoïdiennes manquent totalement.

Les os longs présentent un aspect d'expansion métaphysaire caractéristique (fémur et tibia particulièrement).

Le tibia est incurvé en "S".

Les mains sont atteintes (phalanges proximales et médiales).

Le reste du squelette (thorax et bassin) est normal.

Cas II

Examen systématique du père de I, âgé de 53 ans.

Dans les antécédents, on notera depuis douze ans des douleurs cervicales.

L'examen clinique révèle une surdité bilatérale, ainsi qu'un syndrome radiculaire avec amyotrophie des muscles de la main et parésie spasmodique des membres inférieurs, mis sur le compte d'une myelopathie cervicale, non évolutif, depuis sa découverte 8 ans auparavant.

Il existe, d'autre part, une péri-arthrite scapulo-humérale gauche.

Examen radiologique

Aspect caractéristique des régions métaphysaires du squelette, et du crane.

Les anomalies sont certaines, mais moins importantes que chez le fils.

CAS 51 A ET B

Jimenez V.R. , Bohorquez J.R.

"Otro caso de displasia metafisiara familiar o enfermedad de Pyle " dans "Revista de la Facultad de Medicina" Universidad national de Colombia (Bogota). 1963.

L.C.A. ... garçon de 15 ans, en bonne santé vient consulter pour des déformations des genoux avec difficulté à la marche, évoluant depuis 7 ans.

Examen clinique

Denture mal implantée et en mauvais état.

Genu valgum bilatéral

Elargissement des extrémités de tous les os longs.

Les examens complémentaire s sont normaux.

Radiologiquement

Crane : Augmentation de densité des os de la base

Absence de pneumatisation des mas'cides

Agénésie des sinus maxillaires.

Epaississement et augmentation de la trabeculation des os de la face.

Elargissement du maxillaire inférieur.

Thorax : Elargissement des clavicules et de l'extrémités postérieures des côtes.

Os longs : Modification caractéristique des extrémités des os longs.

Radius : Fracture ancienne du 1/3 moyen du radius droit, consolidée.

Incurvation radiale.

Fémur : Elargissement des cols fémoraux avec coxa valga bilatérale.

Mains : atteinte des métacarpiens dans leur partie distale, et des phalanges dans leur moitié proximale.

Pieds : Elargissement de la portion proximale du gros orteil, et distale des autres.

Quatre frères et 3 soeurs (seul un frère plus jeune, 15 ans, semblerait atteint, pas d'examen radio, pratiqué)

Père et mère sains, cliniquement, (seule la mère a été radiographiée).

CAS N° 52

Chaptal J. publie dans les "Ann de Pédiatrie", en 1963, un cas de "dysplasie métaphysaire avec condensation osseuse".

L'enfant M.T.T. ... est vue pour la première fois à l'âge de huit ans dans le service de pédiatrie pour un purpura thrombocytopénique.

Elle a effectué ensuite deux nouveaux séjours dans le service pour des rechutes de sa maladie hématoLOGIQUE, le dernier, en 1961, à l'âge de 11 ans.

Examen clinique

Facies en "tête de perroquet " avec :

visage arrondi sous un front bombé
hypertelorisme avec légère exophtalmie
nez fin etaquilin
les sclérotiques sont bleus
le cou est manifestement court, les cheveux implantés bas sur la nuque.

Les extrémités des membres sont effilées et courtes (ac romicromélie).

Aux membre s supérieurs

Cubitus valgus avec limitation de l'extension des coudes à 150°, déformation en coup de vent "radial" des quatre derniers doigts de la main gauche.

Les doigts sont grêles, minces, et courts.

Aux membres inférieurs

Genu valgum avec pieds plats.

Les membres inférieurs paraissent allongés.

Aplatissement des crêtes tibiales dans leur 1/3 supérieur.

Examen radiologique

A l'âge de 8 ans : coxa valga avec élargissement des cols fémoraux qui sont condensés le long de larges stries transversales.

La partie moyenne de la diaphyse paraît normale.

Les régions métaphysaires inférieures sont élargies avec corticale mince et aspect porotique.

Les tibias sont renflés (avec striations et zones de condensation osseuses) à leur extrémité supérieure,

Les péronés à leur extrémité inférieure (avec amincissement cortical et rarefaction osseuse centrale),

Tibia et péroné ont la forme d'un "S".

Les pieds sont porotiques avec densifications en foyer près du pourtour de certains os : scaphoïdes calcaneum G.)

Humérus renflés dans leurs 2/3 supérieurs avec striations transversales serrées, et zones parallèles de condensation.

Corticale amincie avec hyperclarté du centre, en dehors des zones de stratification.

Opacité en zone de la palette numérale droite.

La moitié inférieure des radius et cubitus est renflée, avec

déformation des deux os en "S", corticales partiellement minces, et ostéoporose marquée aux extrémités inférieures.

Foyer d'ostéosclérose dans les zones supra carpiennes.

Mains, carpes, métacarpes, et phalanges sont clairs et non déformés.

Opacité de la partie inférieure du 5ème métacarpe droit.

Rachis :Densification du pourtour des corps vertébraux dorsaux et lombaires (aspect en "carte de deuil" mais, forme générale conservée sauf D₄ "tassée".

Bassin : Opacification en stries parallèles des crêtes iliaques. Densification des cotyles.

Extrémités antérieures des côtes élargies.

Clavicules : normales.

Crane : normal

Dentition : Retard d'apparition des dents définitives, et caries nombreuses.

A 11 ans = Nouveau controle radio. les images sont dans l'ensemble superposables mais ; densification ^{plus} étendue de certaines extrémités, palette humérale droite, métaphyses tibiales supérieure et inférieure.

Examens de laboratoire normaux.

Drill-biopsie de la métaphyses supérieure du fémur droit : moelle peu ~~hematopoietique~~ et ~~par~~endroits, fibreuse.

Les travées osseuses, nombreuses et minces, ne sont pas toutes calcifiées, et certaines sont d' age différent; ostéoblastes des ~~habités~~, nombreux.

Le tissu fibreux entourant le périoste est très épais, hyalinisé, par endroit calcifié et très pauvre en ~~cellules~~.

Il s'y associe un syndrome cutané : peau fine, atrophique laissant apparaitre les lacis vasculaires sous-jacent, surtout net au visage et aux extrémités.

A l'histologie,

les lésions interessent essentiellement le tissu conionctif dermique (fibres épaisses, hyalines et denses).

Evolution

Aucune étiologie n'a été trouvée au syndrome hém~~at~~ologique, qui a été classé "~~purpura~~ thrombocytopénique idiopathique", du fait de son caractère apparemment résolutif.

Enquête

Antécédent d'asthme et d'eczema.

A 6 ans, après vaccination par le D.T.T.A.B., apparition d'un épisode d'acrodynie.

La même année G.N.A., traitée par pénicilline.

A 11 ans, apparition d'une hypoacousie bilatérale, au décours d'une encephalite de varicelle.

Les parents, cousins germains, sont sains.

3 enfants dont l'intéressée est l'aînée.

Un quatrième enfant, mort-né (de cause inconnue).

Le deuxième enfant, une fille, présente une dystrophie cutanée sévère, identique, mais expression majeure de celle observée chez Marie-Thérèse.

Pas d'anomalie osseuse.

CAS 53

Pandolfo G. 1963.

Jeune fille de 18 ans, décrit comme un cas de "Camurati-Engelmann."

Cliniquement : dysmorphie faciale

Radiologiquement : Hyperostose cranio-faciale.

Os longs : Aspect de renflement métaphysaire avec amincissement de la corticale au niveau de la métaphyse, et épaissement au niveau de la diaphyse.

Présence de lignes denses transversales métaphysaires, et d'une condensation en plaques sur certains os.

CAS N° 54

Ueda, To, et Umerzawa rapportent un très intéressant cas sous le titre anglais : "Familial metaphyscal dysplasia (Pyle) Report of an Unusual Case" dans "The Journal of the Japanese Orthopaedic Association" Vol. 37, No 3, Juin 1963, 197 - 210.

Cas I

Jeune Nippon, de sexe masculin, de 16 ans, amené à consulter essentiellement pour des troubles de la mobilité des extrémités.

Pas d'atteinte familiale.

A une dysplasie métaphysaire typique (genu valgum bilatéral) s'associe une maladie cutanée rare (atrophia cutis maculosa idiopathica) et une encéphalopathie aiguë demyélinisante, d'apparition récente.

Radiologiquement

L'atteinte crânienne est modérée (ostéosclérose fruste de la base), absence de pneumatisation des sinus para-nasaux.

Aspect de renflement métaphysaire caractéristique des os longs et incurvation en "S" des tibias.

Bien que la condensation épiphysaire soit difficile à voir sur les reproductions de mauvaise qualité dans la revue, des clichés, ce cas se rapproche de la dysostéosclérose, par son syndrome neurologique et cutané associé.

CAS N° 55, 56 ET 57

O. Billewicz et M. Zaleska publient trois cas de dysplasie cranio-métaphysaires en 1963 dans le "Journal Polonais de Radiologie et de Médecine nucléaire".

Cas I

B.F. ... jeune garçon de 10 ans.

Découverte de son affection sur un cliché thoracique effectué après un accident.

Antécédents

Paralysie faciale droite, périphérique, améliorée par physiothérapie.

Parents et une soeur, indemnes.

Un frère atteint (Cas II)

A l'examen : hypertélorisme

palais gothique

genu valgum

scoliose dorsale

Les examens complémentaires révèlent une anémie à 3.800.000

Radiologiquement

Crane : Aspect de "leontiasis ossea" de la face, hyperostose de la voûte. Aspect typique des os longs.

Cas II

Frère aîné de précédent (11 ans)

Depuis l'âge de 7 ans, il a été noté à la médecine scolaire que les genoux se touchent, empêchant l'enfant de courir.

A l'examen, thorax élargi en tonneau, genu valgum bilatéral.

Nez aplati et large, hypertélorisme, palais gothique.

Respire par la bouche ; la respiration par le nez est difficile et bruyante.

Anémie à 3.900.000

Aspect radiologique des os longs plus marqué que chez le frère cadet.

Hyperostose crânienne avec "léontiasis ossea".

Cas III

E.R., jeune garçon de 6 ans.

Les parents sont sains, fils unique.

Rachitisme traité par vitamine D à 6 mois.

Depuis l'âge de 2 ans, existe un retard de croissance avec apparition d'une dysmorphie faciale (élargissement du nez)

Céphalées diffuses, sporadiques sans localisation particulière.

Baisse de la vision et douleurs orbitaires à gauche.

A l'examen

Racine du nez large et aplatie.

Palais haut et gothique.

Au F.O. : atrophie des deux nerfs optiques.

Champs de vision intacts.

Radio : ostéosclérose de la voute, léontiasis ossea.

Disparition précoce des sutures avec impression digitiformes multiples/

Aspect caractéristique des os longs.

CAS N° 58 - 59 ---

P. Tognolo et C. Manaresi, publient deux cas familiaux de dysplasie métaphysaire familiale dans "Archivio Putti" en 1964.

Cas I

F. Osvalo, 17 ans, vient consulter pour des gonalgies bilatérales.

A subi une ostéotomie supra-condylienne pour genu valgum bilatéral à l'âge de 13 ans.

A l'examen : cubitus valgus discret

Genu valgum bilatéral, modéré.

Épaississement des crêtes tibiales.

Radiologiquement

Agenésie des sinus de la face, absence de pneumatisation des cellules ethmoïdales.

Discrete sclérose de la base du crane. Côtes renflées à leurs extrémités antérieures.

Bassin : épaississement des branches ischio-pubiennes.

Renflement métaphysaire typique des os longs.

Aspect en "S" du tibia et des diaphyses fémorales, concaves en arrière.

Mains et pieds touchés

Cas II

F. Guiseppina, 10 ans, soeur du précédent.

- Examen systématique.

Présence d'anomalies identiques à celle du frère (genu valgum important).

• Examen histologique d'un fragment métaphysaire supérieur du tibia .

"Le tissu spongieux est fait de fibres courtes, noyées dans une ~~me~~ médullaire adipeuse.

La corticale, mince, a un aspect d'os lamellaire.

Activité ostéoclastique pratiquement absente".

CAS 60 FT 61

Rubin (1964) apporte deux nouveaux cas, dus à l'obligeance de Neuhauser, E.B.D. .

Ce sont deux formes congénitales, selon l'auteur.

Cas I

Petite fille de 2 ans et 8 mois.

Modification de la face avec hypertélorisme, nez large et plat, denture défectueuse, genu valgum bilatéral.

Membres et tronc sont dans des proportions harmonieuses.

Radiologie

Cranium : Léontiasis ossea avec augmentation d'épaisseur et de densité des os de la base et de la face, et à un degré moindre de la voûte.

Absence de pneumatisation des sinus para-nasaux et des mastoïdes.

Ostéosclérose des pyramides pétreuses.

Métacarpiens et phalanges discrètement renflés dans la région métaphysaire, du côté de la croissance.

Renflement métaphysaire des os longs avec épaissement de la corticale diaphysaire.

Cas II

Dysplasie cranio-métaphysaire congénitale, chez un nourrisson male de 7 mois.

Cranium : sclérose de la base avec absence de pneumatisation des sinus et condensation des mastoïdes.

La sclérose s'étend aux os de la face et au maxillaire inférieur.

Os longs : Sclérose de la diaphyse et transparence métaphysaire.

Epiphyse normale, en apparence.

Le squelette est normal.

CAS 62

K. Graf publie un cas de "Maladie de Pyle" en 1965 dans "Z. Laryng-Rhinol. otol".

S.W. ... sujet de 25 ans, porteur d'une surdité bilatérale grave.

Parents consanguins, 6 frères et soeurs sains.

Une étude généalogique permet de retrouver des cas de surdité et de maladie héréditaire, nombreux chez les ascendants et collatéraux (chondrodystrophie, Mongolisme).

Modification de la forme du crane, visible dès la 3ème année.

A 6 ans, apparition d'une baisse de l'acuité auditive.

En même temps, respiration bruyante et ronflante, par la bouche, avec obstruction nasale.

Al'examen : déformation et hypertrophie "grotesque" du crane et de la face. Racine du nez large et aplatie. Hypertélorisme. Hypertrophie des maxillaires.

Saillie des bosses frontales.

Dysplasies dentaires nombreuses.

Atrophie optique au fond d'oeil.

A l'examen otologique

Surdité bilatérale grave de transmission due vraisemblablement à une altération de la capsule labyrinthique avec ankylose de la platine de l'étrier.

Radiologiquement

Ostéosclérose cranio-faciale diffuse avec hypertrophie de la voûte (La calotte cranienne à 4 cm d'épaisseur maximale).

Les clichés des membres, mentionnés dans l'article, ne sont pas publiés.

CAS 63 ET 64

Spranger 1965 rapporte deux cas de dysplasie cranio-métaphysaire dans "Zeitschrift für Kinderheilkunde"

Cas I

R.T. ... jeune garçon de six ans, amené à consulter pour une dysmorphie du visage.

Antécédents

Depuis de longues années respire par la bouche, et a un nez épais. Otite moyenne.

La mère et deux frères, indemnes, le père est atteint (Cas II).

Un oncle et un cousin du père présentent sur les photos obtenues des modifications morphologiques cranio-faciales identiques.

Examen

Taille et proportions normales.

Saillie des régions fronto-occipitale avec aspect en selle de la voûte crânienne.

Racine du nez élargie

Hypertélorisme ; fond d'oeil normal

Surdit  de transmission d couverte   l'examen otologique.

Radio

Crane : D formation en d me des r gions frontales et occipitales.

Hypertrophie du diplo 

Ost oscl rose de la base et des os de la face.

Condensation du maxillaire inf rieur.

Absence de pneumatisation des sinus de la face.

./...

Os longs : Elargissement métaphysaire particulièrement net dans la région du genou

Mainset bassin discrètement modifiés.

Cas II

Père du précédent, 44 ans.

Antécédents de céphalée et d'otite moyenne évoluant depuis l'enfance.

Examen

Front haut ; racine du nez élargie : hypertélorisme.

Fond de l'oeil normal.

Baisse de l'acuité auditive discrète.

Radiologiquement

Hyperostose du crâne et de la face avec épaissement de la calotte.

Agénésie des sinus para-nasaux.

Modification typique de l'extrémité inférieure du fémur.

Walker, W., en 1966 insiste sur la forme congénitale dont il publie deux cas sur les quatre rapportés.

Cas I

Susan W. ... hospitalisée à l'âge de trois mois pour élargissement de la racine du nez avec obstruction nasale.

Les radiographies des os longs montrent une condensation des diaphyses, à l'exception de leur extrémités, qui sont transparentes.

Le crane et la face sont uniformément denses, les sutures coronales et métopiques sont plus larges que la normale.

Un film du thorax à l'âge de 10 mois montre un élargissement de la moitié postérieure des côtes et de l'extrémité interne des clavicules. Rachis et bassin, normaux.

Durant les quatre années suivantes, la condensation des diaphyses disparaît graduellement et l'élargissement des extrémités des os longs se manifeste. La fermeture de la fontanelle antérieure est retardée et les os du crane, bien qu'épaissis, deviennent moins uniformément condensés. L'opacité des sinus de la face et des mastoïdes persiste .

Père et grand-père paternel, atteints.

Cas II-Père du précédent.

Les radiographie du crane montrent un épaississement des os de la base, de la voûte, particulièrement de la protubérance occipitale. Les sinus maxillaires, les cellules éthmoïdales et les sinus frontaux sont pneumatisés en partie. Elargissement manifeste du 1/3 inférieur des fémurs. La moitié interne des clavicules et la moitié postérieure des côtes sont élargies.

Cas III

Linda S ... amenée à l'hôpital à l'âge de cinq semaines pour paralysie faciale droite.

La cadette d'une famille de quatre.

Les trois autres sont normaux.

La mère est atteinte.

Ultérieurement, apparurent une surdité partielle et une vue défectueuse.

Les premières radiographies du squelette furent faites quand l'enfant était âgée de 5 à 6 mois, et le crâne a été radiographié à 9 mois.

Les modifications sont identiques à celles du cas I. La répétition des films jusqu'à l'âge de 11 ans montra des modifications progressives, semblables.

Cas IV

Mère du précédent, âgée de 41 ans.

Vue défectueuse et surdité partielle depuis l'âge de 7 ans.

Le crâne montre un épaissement osseux et une hyperostose interne.

La pneumatisation de la face est très réduite, et le maxillaire supérieur est condensé.

Absence complète des dents.

L'extrémité distale des fémurs est élargie.

CAS N° 69 ET 70

J.F. Holt publie deux cas "congénitaux" de dysplasie cranio-métaphysaire en 1966.

Cas I

Nourrisson de sexe féminin, de 7 mois, présentant une paralysie faciale G. et une obstruction nasale.

Les clichés du crane montrent une condensation diffuse de la voûte et des os de la face.

Les diaphyses des os longs sont condensées, mais les métaphyses et les épiphyses ont une densité normale.

Il n'y a pas d'élargissement des métaphyses.

Une surveillance radiologique du squelette n'a montré que peu de changement les deux premières années, les os ont cependant une densité plus proche de la normale et plus uniforme, avec une ébauche d'élargissement de la partie distale des fémurs.

8 ans plus tard, cependant, il existe un aspect caractéristique de dysplasie métaphysaire.

Le crane montre, alors, un épaissement du diploé et une ossification des sutures crâniennes. Pas de pneumatisation des sinus, ni des mastoïdes.

Cas II

Fille de 4 mois hospitalisée pour respiration ronflante depuis la naissance.

Le périmètre crânien est d'un cm au-dessus de la normale.

Le crane, de densité normale, présente un épaissement du diploé, et une hypertrophie des maxillaires.

Défaut de pneumatization des sinus para-nasaux.

Evasement métaphysaire des os longs, sans condensation osseuse excessive.

Lejeune et Jeanneret publient deux cas familiaux de dysplasie cranio-métaphysaire dans la "Revue de Rhumatisme " en 1966.

Cas I

Mr C.A. ... âgé de 74 ans, est examiné pour des troubles neurologiques, d'apparition récente.

Père et mère décédés, normaux, selon les photos obtenues.

Fils unique; marié un seul enfant (Cas II)

Un oncle paternel, lui aussi indemne selon les photos, ainsi que la grand-mère maternelle.

Le grand-père paternel présente sur les documents iconographiques un aplatissement de la racine du nez et un hypertélorisme léger.

Importantes déformations du crâne et du massif facial, remontant à l'enfance, rapporté par le sujet à un accouchement au forceps.

Surdit  ancienne, apparue à l'âge de 30 ans, d'aggravation progressive.

Troubles neurologiques, ayant débuté quelques semaines auparavant troubles de la marche avec instabilité, déroboement des jambes et chutes, maladresse des membres supérieurs avec dysesthésies au niveau des doigts.

A l'examen clinique

Crâne élargi transversalement et aplati dans le sens antéro-postérieur, avec saillie des régions temporales, occipitales et des mastoïdes.

Face élargie transversalement.

Racine du nez aplatie et élargie.

Les os propres du nez et les maxillaires sont hypertrophiés, avec pommettes saillantes.

Hypertélorisme, mâchoire inférieure hypertrophiée, avec prognatisme.

Cyphose dorso-lombaire, déformation thoracique avec sternum en "S" italique. Genu valgum bilatéral.

Pas de diminution de mobilité des jointures.

Taille normale (1,71 m)

Atteinte pyramidale évocant une myélopathie cervicale, se manifestant par une quadriparésie fruste, et peut-être cérébelleuse, difficile à préciser du fait des troubles moteurs.

Les nerfs crâniens ne sont pas atteints (acuité visuelle normale).

P.L. , F.O., examen vestibulaire normaux.

Surdité de transmission de l'oreille moyenne (l'examen audiométrique élimine une atteinte du nerf auditif).

L'examen otologique retrouve des C.O.E. rétrécis par la présence d'exostoses, cet aspect conduit à évoquer un blocage de la chaîne des osselets par hyperostose, à l'origine de la surdité.

Les examens de laboratoires sont normaux.

Examen radiologique

Crâne : épaississement de la voûte et de la base.

- aspect en "Tour" du crâne, par diminution du diamètre antéro-postérieur par rapport au diamètre vertical.

- ostéosclérose diffuse.

La face est le siège d'une hypertrophie avec sclérose.

Les sinus et les cellules mastoïdiennes sont condensées.

La mandibule est hypertrophiée avec ouverture de son angle.

Rachis : ostéosclérose diffuse, cyphoscoliose avec arthrose secondaire.

Thorax : côtes et omoplates sont sclérosées.

Les clavicules sont renflées en massues.

Bassin et sacrum sont denses avec élargissement des branches ischio-pubiennes.

Os longs :

Aux membres supérieurs, humérus et radius-cubitus sont élargis et trapus.

Aux membres inférieurs, fémur, tibia et péroné sont épaissis, particulièrement les métaphyses fémorales et tibiales, au voisinage du genou, donnant l'aspect en "Flacon d'Erlenmeyer".

L'extrémité supérieure du fémur présente un aspect grossier avec élargissement du col et aspect de coxa-valga.

Mains et pieds : atteinte du premier méta et des phalanges qui sont boudinnées avec absence de remodelage des métaphyses fertiles.

Ce renflement s'accompagne d'une augmentation de la transparence osseuse, d'un amincissement des corticales et de nombreuses stries transversales fines (extr. inférieure du fémur).

Cet aspect porotique est diffus aux membres.

Une biopsie de crête iliaque révèle un os très dur et hémorragique.

Anatomie pathologique

Le fragment de crête iliaque montre sur toute son épaisseur

une ostéose condensante majeure, si bien qu'il est difficile de fixer avec précision la limite entre la corticale et l'os spongieux.

Les canaux de Havers sont relativement peu nombreux, de taille réduite, et de forme irrégulière. La substance fondamentale est très abondante, assez pauvre en ostéocytes mal visibles. Les lamelles osseuses sont plus ou moins nettes, mais leur disposition concentrique autour des canaux est habituellement respectée, il n'y a pas d'image en "puzzle" ou en "mosaïque" comme dans la maladie de Paget.

A 4 mm, environ, en-dessous du périoste, on commence à distinguer quelques espaces médullaires étroits, entourés par un os toujours très dense et contenant uniquement du tissu graisseux sans aucune activité hématopoïétique ; pas de fibrose médullaire.

Sur toute l'étendue de la préparation, on ne retrouve ni ostéoblaste, ni ostéoclaste.

L'évolution se fait au cours des semaines suivantes vers la mort dans un état cachectique et grabataire.

Cas II

Mr C.R. ... âgé de 44 ans, fils du précédent, examiné systématiquement.

Fils unique, C.R. est marié et a un enfant normal, cliniquement (pas d'examen radiologique effectué).

Pas d'antécédent pathologique, hormis une sinusite à 17 ans.

Bon état général, stature normale (1,64 m).

Aplatissement de la racine du nez et discret hypertélorisme.

Front bombé avec saillie de la région pariéto-occipitale.

L'aspect de la face et du crâne rappelle l'aspect du père en moins accentué.

Examen radiologique

Hypertrophie du crâne avec épaissement de la voûte réalisant . une hypersotose frontale interne, densification anormale du massif cranio-facial et absence des sinus frontaux et maxillaires.

Densification anormale du rachis cervical et du bassin.

Les os longs montrent des anomalies métaphysaires moindres que chez le père (les extrémités inférieures des fémurs sont, en particulier, relativement respectées).

Les mains sont atteintes mais aussi de façon moins importante que dans le cas I.

Les auteurs concluent à une transmission autosomique dominante, après une revue portant sur 39 cas de la littérature où existe une atteinte crânienne plus ou moins importante. Ils ne font aucune différence entre la Maladie de Pyle et la dysplasie cranio-métaphysaire, considérant qu'il s'agit d'une même entité, dont la manifestation est variable.

CAS N° 73

Bonati P. et Martinotti G (1966) dans "Annali di Radiologia diagnostica" rapportent un cas sous le titre "La displasia metafisaria familiare o malattia di Pyle".

Dame de 53 ans, amenée à consulter pour fracture du 5 métatarsien droit après accident sur la voie publique.

Marié, mère d'une fille âgée de 26 ans.

Grand-parents indemnes.

Al'examen genu valgum bilatéral.

Radio

Crane : Condensation de la base.

Absence de pneumatisation des sinus frontaux et des mastoïdes.

Elargissement du maxillaire inférieur, au niveau de l'angle, et de la branche ascendante.

Clavicules renflées à leur portion interne.

Os longs : Aspect typique.

Incurvation radiale à concavité interne.

Aspect en "S" des tibias.

Mains et pieds sont atteints avec renflement des métaphyses.

Bassin :

Réduction du diamètre de l'excavation pelvienne, avec protrusion acétabulaire discrète.

Elargissement des branches ischio-et ilio-pubienne, avec trou obturateur rétréci.

CAS 74

Nicolo A. et Briani S. (1966) rapportent un cas isolé de dysplasie cranio-métaphysaire.

C. Luigi, garçon de 22 ans.

Père, mère et deux soeurs, décédés.

Une soeur, vivant et indemne.

Depuis l'âge de deux ans, augmentation lente et progressive du volume du crane, sans trouble associé.

EN 1943, dans un bombardement aérien, amputation traumatique du membre inférieur gauche au 1/3 moyen de la cuisse et fractures multiples de l'avant-bras du même côté.

Depuis quelques années, hypoacousie bilatérale et limitation des mouvements des temporo-maxillaires.

A L'examen : énorme augmentation du volume cranien dans le sens transversal et vertical.

Aplatissement de la courbure du parietal dans le plan sagittal, dans ses 2/3 antérieurs, et accentuation dans son 1/3 postérieur.

Saillie des bosses frontales, l'os frontal est dans l'alignement des os propres du nez qui sont épaissis, de même que la branche montante du maxillaire et les zygomatiques.

Le développement moindre du maxillaire supérieur entraîne un enfoncement de toute la partie de la face située au-dessus des ~~nas~~ nasogéniens.

Obstruction des cavités nasales par hypertrophie osseuse.

Angle de la mâchoire à 148°.

Limitation des articulations temporo-maxillaires (2,1 cm d'ouverture maximale).

Hypertrophie des gencives.

Denture défectueuse et incomplète .

Voute ogivale haute.

Hypertélorisme et fausse enophtalmie par hypertrophie des rebords orbitaires.

Au F.Ø., atrophie débutante du nerf optique.

Hypocoousie par insuffisance oto-tubaire avec audiogramme normal.

Cypho-scoliose intense.

Limitation des mouvements de l'épaule, du coude et la main.

Genu valgum du membre inférieur restant.

Radio :

Crane : Augmentation du volume dans tous ses diamètres (30 cm dans le sens antéro-postérieur). Epaississement de la voute (5cm dans les régions frontale et occipitale), diffuse, avec hyperostose intéressant à la fois les tables externes et internes ainsi que la base du crane.

Hypertrophie des os du massif facial et de la mandibule.

Absence de pneumatisation des sinus para-nasaux et des mastoïdes.

Rétrécissement du trou occipital.

Os longs : Aspect renflé des métaphyses, typique mais modéré.
Aspect incurvé des radius, à concavité dorso-médiale.

Thorax : Clavicules et côtes élargies.

Mains et pieds discrètement atteints.

Evolution

Revu à 28 ans.

Le contrôle, tant clinique que radiologique, n'a pas trouvé de modifications.

CAS N° 75 a et B

Millard J. en 1967 est le premier à avoir fait bénéficier de la chirurgie plastique maxillo-faciale des malades atteints de dysplasie cranio-métaphysaire.

Ces deux malades, frère et soeur, ont par ailleurs, fait l'objet d'une autre publication (Ross et Altmann) que nous rapportons également (avec le même numéro d'ordre).

Cas I

Frère d'un patient décrit par Ph. RUBIN, sujet exceptionnellement grand pour 17 ans (16 pieds, 7 pouces).

Sa tête est de proportions inusuelles, et la face, à peu près dénuée d'expression, avec des os de forme grotesque, est encore enlaidie par un important prognathisme. Le garçon a été un enfant normal, mais a commencé à présenter des anomalies osseuses à l'âge de 3 ans.

L'intelligence n'est pas touchée. A l'évidence, il n'existe pas d'atteinte des paires craniennes ; la vision est normale.

La déformation la plus évidente, est l'hypertrophie en forme de "bulle" de 1/3 moyen de la face, intéressant les os propres du nez, avec empiètement sur les voies aériennes, les maxillaires, les arcades zygomatiques.

Ces déformations nécessitent une première intervention à ce niveau.

Les radiographies montrent des modifications surprenantes :

Crane : Epaississement de toute la voute avec hypertrophie et densification du frontal, du maxillaire, des os propres du nez et des zygomatiques.

Absence de pneumatisation des cellules ethmoïdales, réduction

des sinus maxillaires, ovalisation des orbites, réduction des cavités nasales, augmentation de la distance inter-orbitaire. Prognathisme important.

Os longs : Modifications particulièrement typiques au fémur avec élargissement et pseudo-transparence métaphysaire qui contraste avec une sclérose du milieu du fût diaphysaire.

Le 15 Juillet 1965 : par une incision suivant le sillon buccal supérieur, s'étendant d'une tubérosité maxillaire à l'autre, voie d'abord du nez syphillitique modifié, la peau de la région du 1/3 moyen de la face est libérée en sous-périosté de l'os déformé.

Guidé par les radios, l'os exubérant est taillé au ciseaux et au maillet : contrairement à l'expérience de Pyle avec son fémur, ces os de la face sont durs comme du granit, happant le forêt de Hille, une fraction de seconde.

L'hypertrophie osseuse des os du nez et du maxillaire est progressivement réduite copeau par copeau, et les sillons nasaux latéraux créés bilatéralement. Les énormes arcades zygomatiques sont ciselées de façon à s'harmoniser au maxillaire remanié.

Les suites opératoires furent simples :

Deuxième intervention en Décembre 1965, voie d'abord utilisant une incision qui suit le sillon buccal inférieur et permettant la réduction du prognathisme maxillaire dans les deux diamètres antéro-postérieur et supéro-inférieur, au ciseau et à la scie de Stryker.

En même temps, une incision circulaire d'une oreille à l'autre, en arrière de la ligne d'implantation des cheveux, permet par un scalp de sculpter le massif frontal et de réduire partiellement la crête supra-orbitaire proéminente.

L'oedème post-opératoire disparaît rapidement. Pas de cicatrice visible.

La vie du patient est transformée.

L'étude de la famille a été possible.

Les parents sont cousins germains, originaires de Cuba.

Ils sont de constitution normale.

Du côté paternel, chez la grand-mère du sujet et, du côté maternel, chez deux cousins, on retrouve une vague histoire de désordre des os des extrémités.

Le premier fils, frère du patient, âgé de 20 ans est sain.

Le sujet opéré amène sa soeur, âgée de 15 ans, à consulter, car elle présente une maladie de Pyle très importante.

Cas II (décrit par Rubin à l'âge de 13 ans et demi)

Enfant normal à la naissance.

Les anomalies apparaissent et augmentent progressivement à partir de un an.

A 13 ans et demi, étude radiologique (Rubin)

La maladie a évolué encore plus rapidement dans l'intervalle de ces deux ans avec apparition de céphalées occipitales régulières, de crises vertigineuses et de pertes de connaissance.

Taille d'un grand enfant de 10 ans, genu valgum léger, mais surtout, déformation monstrueuse du crane et de la face, obligeant l'enfant à vivre en recluse, malgré une intelligence normale.

Le crane est énorme, avec un épaissement de la corticale de 3,5 à 4 cm d'après les radios.

Il existe une exophtalmie due à l'hypertrophie osseuse des parois orbitaires.

Pas d'atteinte des paires craniennes.

L'hypertrophie en "bulle" du nez et des maxillaires est moindre que chez le frère, sans projection en avant du 1/3 moyen de la face.

Etudes radiologiques

Face : absence de pneumatisation des sinus, qui forment un bloc osseux solide empêchant une ostéotomie d'alignement.

Densification de la voûte, dans son entier et épaissement de la corticale.

Les corps vertébraux et la base du crâne sont sclérosés.

La mâchoire est dense avec un prognathisme.

Les cavités nasales et orbitaires sont réduites.

Les os longs, les côtes, les clavicules et le rachis révèlent un épaissement cortical diffus.

Les fémurs présentent une sclérose diaphysaire.

Examens de laboratoire normaux.

Opération en Juillet 1966, entreprise dans le but de décompresser les orbites et de réduire l'épaisseur du crâne.

Incision circulaire, d'un tragus à l'autre.

Les tissus mous et le périoste sont réclinés de chaque côté. A l'aide du foret de Harteau, un tunnel oblique de 3 cm de large et 4 cm de profondeur est creusé dans les régions temporales, à travers la paroi postero-latérale des orbites, permettant une décompression bilatérale.

L'épaisseur de la paroi du crâne est réduite de près de 2 cm, sur toute sa surface, depuis la crête supra-orbitaire jusqu'à l'occiput par des sillons au foret et aplanissement des saillies par des coups de ciseaux tangentiels.

L'os est extrêmement dur et ne saigne pas.

Morte le lendemain par dépression respiratoire.

Une autopsie a été pratiquée.

Le crane est extrêmement large et lourd.

A la surface externe apparaît la réduction chirurgicale faite par des sillons, la voute reste très épaissie (2,5 à 4 cm), l'épaisseur est maximale dans la région occipitale, qui n'a pas été intéressée par la chirurgie.

La décompression orbitaire est évidente.

Les sutures sont invisibles, toutes apparaissent fermées.

L'os est ivoiré, sans diploé. Toutes les fosses sont plus petites que la normale, particulièrement la fosse postérieure. Le trou occipital est rétréci (1,5 cm X 2 au lieu de 3 X 2).

L'examen microscopique montre de l'os compact avec de nombreux canaux de Havers dilatés, entourés de cellules aplaties. Les lacunes contiennent des ostéocytes. Pas d'ostéoclastes visibles, mais augmentation de la substance fondamentale. Les clavicules sont épaissies 3 fois la normale, à leurs extrémités internes, avec pratiquement pas de cavité médullaire.

Il existe une expansion symétrique de la partie inférieure de la diaphyse fémorale.

L'os est épais et compact sans activité ostéoclastique.

Les vertèbres sont normales dans leur structure et leur activité médullaire.

Tous les autres organes, y compris les glandes endocrines sont normaux, excepté les poumons, siège d'une broncho-pneumonie et le cerveau qui révèle un engagement aigu et chronique des amygdales cérébelleuses et une compression de la portion ventro-latérale de la moelle.

CAS 76 A B C

Caffrey (1967) présente 3 cas de Maladie de Pyle dans son livre :

Le premier est particulièrement intéressant (cas du Dr Bertram Girdany de Pittsburg).

Il s'agit d'un jeune garçon de 12 ans, qui, à côté d'une atteinte métaphysaire typique présente une ostéosclérose avec aplatissement de tous les corps vertébraux.

Le II ème et III ème cas se rapportent à une jeune fille de 13 ans et un homme de 23 ans.

Ils n'ont rien de particulier.

CAS N° 77

Publication par D. Poliyka d'un cas de dysplasie métaphysaire en 1967.

K.Z. ... jeune garçon de 14 ans hospitalisé pour coxa valga bilatérale.

Suivi depuis l'âge de 6 ans pour cette anomalie rattachée à une luxation congénitale de hanche.

A L'examen

Hypertélorisme discret

Assymétrie des hanches avec raccourcissement d'un cm à droite entraînant une inclinaison du bassin ^{et} des douleurs de hanches.

Genu valgum léger..

Radiologiquement

Crane : Discret épaissement de la base.

Agenésie des sinus para-nasaux.

Hypertrophie du maxillaire inférieur.

Aspect caractéristique des métaphyses des os longs.

Mains : atteinte des deuxième et troisième métacarpiens.

Urtega, Ojet Moseley, font état, en 1967, de la découverte dans la Vallée Chicama, située dans le Nord du Pérou, d'un ancien cimetière, rattaché par les archéologues à la Civilisation Mochica (200 à 800 après Jésus Christ).

Dans une tombe a été exhumé l'extrémité inférieure d'un squelette (bassin et membres inférieurs) qui présentait à l'évidence une dysplasie métabolique.

Le crâne n'a malheureusement pas été retrouvé. Les tranches d'os sectionnés montrent l'extrême abondance d'os spongieux normal et l'absence de cavité médullaire à ce même niveau.

C. Roy, P. Maroteaux rapportent un "Nouveau syndrome osseux avec anomalies cutanées et troubles neurologiques" en 1968.

Anita Lat... premier enfant d'une fratrie de 2.

Hospitalisée à l'âge de 12 ans pour régression psychique.

Le frère âgé de 10 ans est normal.

3 demi-soeurs, nées d'un premier mariage de la mère, sont normales.

Parents sains et non consanguins.

Aucune dysmorphie, ni arriération mentale n'est connue dans la famille.

Développement staturo-pondéral et mental normal pendant la première enfance.

A 4 ans et demi, fut remarqué une forte amblyopie unilatérale gauche.

Vue à l'âge de 8 ans, pour des troubles de la marche, époque à laquelle ont été faites les premières radios.

A partir de 11 ans et demi, apparaissent progressivement, baisse de mémoire, régression psychique et troubles moteurs des membres.

Examen clinique

Enfant de 12 ans, mesurant 138 cm pour 38 kg, apathique.

Volume du crâne normal, pas d'anomalies faciales.

Cou large et court

Dents cariées, mal plantées avec persistance des canines de première dentition.

Architecture modérée des jambes en varus

Membres courts, trapus, et élargis dans les régions juxta-articulaires par des déformations osseuses visibles et palpables.

Légère inclinaison cubitale des mains, camptodactylie, déviation radiale de la dernière phalange du 5ème doigt.

Les pieds sont courts.

Présence d'un syndrome cutané ressemblant à l'anéodermie.
Epaississement et infiltration généralisée des téguments, plus accentués sur la face et le cou, avec un semis de petites plages déprimées ; plages arrondies de 2 à 5 mm de diamètre, de teinte rose violacée ou semblable aux téguments voisins.

L'étude histologique a confirmé une légère raréfaction du tissu élastique.

- d'un syndrome neurologique évocant une affection dégénérative du système nerveux.

. Cécité unilatérale gauche d'origine centrale avec lésion de chorio-rétinite dégénérative pigmentée, découverte dans la première enfance.

. Syndrome pyramidal bilatéral et massif, d'apparition progressive, en quelques mois, à l'âge de 11 ans et demi, se traduisant par une quadriplégie incomplète, des troubles de la déglutition et un syndrome pseudo-bulbaire.

. Régression du psychisme.

Examen radiologique

Effectué à l'âge de 8 ans puis à 12 ans.

A 8 ans : crane : discrète éburnation de la base ; voute normale, pas de lacunes.

Os longs : Epaississement cortical, défaut de modelage métaphysaire, densification irrégulière des épiphyses et des vertèbres.

A 12 ans :

Crane : Condensation de la base prédominant à l'étage antérieur (sphénoïde, toit des orbites).

Voute épaisse, à densité irrégulière, comportant des images lacunaires pariétales et occipitales.

Face : malaire, arcades zygomaticques, maxillaires supérieures

./...

et inférieur sont condensés, sans épaississement.

Absence de pneumatisation des sinus de la face et de la mastoïde gauche.

Vertèbres : Corps aplatis avec une opacité uniforme antérieure, plateaux densifiés et légèrement concavés.

Os longs : Trouble du modelage associé à des anomalies structurales.

Corticale diaphysaire épaisse et dense avec disparition presque complète du canal médullaire.

Défaut de modelage métaphysaire avec corticale très amincie.

La structure osseuse est anormalement lâche et transparente.

La limite du cartilage conjugal est souvent assez irrégulière et densifiée.

En plein centre de la métaphyse, il existe souvent une bande irrégulière plus dense, parfois annulaire (Radius)

Les épiphyses sont très denses, avec perte du dessin osseux normal, hétérogénéité de la structure (zone claire à l'extrémité inférieure des humérus).

Les épiphyses proximales sont moins atteintes.

Extrémité interne des clavicules renflée.

Cotes et bassin densifiés.

Mains : Densification des os du carpe et de toutes les épiphyses. Image dense périphérique intra-métaphysaire avec défaut de résorption modelante.

Pieds : aspect identique, mais densification plus irrégulière.

Examens complémentaires

La biopsie osseuse montre une ostéo-condensation périostée et sous-périostée.

Artériographie carotidienne bilatérale : anomalie de l'hexagone de Willis avec injection des deux sylviennes et des deux cérébrales antérieures par la carotide primitive droite.

Les autres examens complémentaires sont normaux.

Oral Surgery, Oral Medicine and Oral Pathology (1969)
Brons R. et Koudstaal J (Groningen, P.B.)
"Cranio métaphyseal Dysplasia".

Cas I

Sujet masculin de 22 ans consulte pour une dysmorphie cranio-faciale , dans un service de chirurgie maxillaire.

Les parents et 5 soeurs, indemnes (3frères morts jeunes, de cause inconnue).

1,80 m pour 77 Kg.

Hypertrophie des maxillaires au dépend du bord alvéolaire principalement, non recouvert par la lèvre.

Malformations dentaires nombreuses.

Racine du nez large, hypertélorisme.

D'après les photos communiquées (4 et 15 ans), ces anomalies existent depuis l'enfance.

Radio :

Crane : à 4 ans, épaississement du diploé (surtout dans les régions frontales et occipitales.

Condensation prédominant à la base et dans la région mastoïdienne avec absence de pneumatisation des cellules.

Ostéosclérose de la face, modérée (Maxillaire supérieur surtout). Absence de sinus para-nasaux.

à 15 ANS : l'hypertrophie osseuse s'est accentuée, alors que l'ostéocondensation a diminué.

à 22 ans : taille du crane identique. Diploé très épais

(2,5cm). Pas de suture visible. Ostéosclérose localisée à la portion postérieure de la base et aux mastoïdes. Hypertrophie des os de la face, prédominant aux maxillaires inférieurs. Sinus de la face normaux.

Le reste du squelette :

A 4ans : très discret évasement métaphysaire des tibias et fémurs.

A 22 ans : Elargissement métaphysaire aux genoux
Présence de striations longitudinales grossières.

Biopsie du maxillaire : l'os est dur.

"A côté de zones d'os compact, on trouve des zones où les trabécules sont délicates, la cavité médullaire contient partiellement du tissu conjonctif fibro-cellulaire et du tissu conjonctif oedémateux d'autre part, avec des vaisseaux à parois minces, larges.

Le tissu compact montre des lignes de ciment capricieuses, une structure pagetoïde qui indique une formation et une résorption osseuse augmentée et irrégulière du tissu osseux.

L'activité ostéoblastique est très importante, cependant une certaine activité ostéoclastique est visible localement".

Nous en rapprocherons les résultats de Thoma et Galdman qui découvrent un os scléreux particulièrement dur, lors d'une biopsie de maxillaire.

Leur patient (cas V de Jackson ou n° 17) présente une formation excessive d'os sous-périosté stratifié, d'aspect irrégulier.

Les canaux de Havers et la cavité médullaire contiennent du tissu conjonctif cellulaire.

L'os lui-même est normal.

Ces auteurs rapportent les anomalies observées à une hyperactivité endostale et périostale des ostéoblastes.

S ... frère du cas I, âgé de 6 ans.
de grande taille (142,5 cm)

Anomalies identiques à celles de la soeurs, mais moins prononcées.

Cubitus varus bilatéral.

CAS N° 83

Girwood, T.G. publie le cas d'une forme congénitale en 1969.

J.H ... nourrisson de sexe masculin, âgé de 15 semaines.

Hospitalisé pour obstruction nasale.

Renflement et difficulté à l'alimentation dès la naissance.

Parents et deux autres enfants, sains.

Nez large et plat, hypertélorisme

Hemiparésie faciale gauche.

Radiologiquement

Sclérose de la base du crâne, de la voûte et de la face (région supra-orbitaire, en particulier).

Elargissement apparent des sutures.

Condensation des pyramides pétreuses, absence de pneumatisation des sinus para-nasaux et de la mastoïde.

Le maxillaire inférieur est épaissi et condensé.

Ostéosclérose des clavicules avec radiotransparence des métaphyses latérales.

Aspect identique des côtes.

Apophyses épineuses cervicales et dorsales légèrement condensées.

La région diaphysaire des os longs est élargie et condensée.

La région métaphysaire est transparente avec corticale mince, mais sans renflement métaphysaire.

Les os tubulaires des mains et des pieds présentent des anomalies identiques.

R. Gorlin et J. Spranger rapportent en 1970 dans le "Journal of Bone and Joints Surgery" deux cas de dysplasie métaphysaire familiale chez deux frères.

Cet article est particulièrement intéressant puisque les auteurs apportent des arguments d'ordre génétique et pronostique pour séparer la Maladie de Pyle ou dysplasie métaphysaire familiale de la dysplasie cranio-métaphysaire.

Il est à noter, d'autre part, que dans le même article, la radiographie du crane du patient vu par Pyle, et non encore publiée jusqu'à ce jour, est présentée par ces auteurs.

Après une étude de 15 cas, ces auteurs déclarent que la dysplasie métaphysaire est autosomique récessive.

Cas I

N.S. ... homme de 33 ans, de grande taille (1,80 m), mais bien proportionné, (Segment supérieur 86 cm, segment inférieur 95cm), envergure 183 cm, dont l'affection a été découverte sur un cliché pulmonaire systématique.

Ainé de 5 enfant (dont 1 mort dans l'enfance)
1 frère et une soeur, en vie et sains.
1 frère, atteint de la Maladie de Pyle (cas II)

Père et mère sains (seule mère a été radiographiée, cependant), non consanguins.

N.S. est marié et a deux filles, saines.

Antécédents de fractures multiples après accident.

Petite surdité diagnostiquée en 1950.

Examen radiologique

Crane: petit épaississement de la voûte avec bombement supra-orbitaire modéré.

Discret aplatissement vertébral.

Clavicules et côtes sont élargies.

Os longs : Les 2/3 proximaux de l'humérus sont déformés.

Élargissement du radius et de l'olécrane ainsi que du 1/3 supérieur du cubitus.

Discrète courbure de la diaphyse radiale.

Élargissement distal des métacarpes et proximal des phalanges.

Fémur et tibia sont déformés en "Flacon d'Erlenmeyer".

Pubis et ischion sont élargis.

Cas II

L.S. ... âgé de 31 ans, frère du précédent

Grand (1,75 m) bien proportionné également (Segment inférieur 95 cm), 155,5 cm d'envergure.

Examiné systématiquement.

Marié, père de 3 enfants sains.

Antécédent de fracture multiples post-traumatiques.

L'examen clinique est normal : l'examen radiologique montre des anomalies identiques à celles du frère.

Hasler en 1959 publie deux cas familiaux (un père et sa fille) dans "Fortschritte zur gebiete fur den Röntgenstrahlung".

Cas I

H.F. ... Jeune fille de 22 ans, connue et suivie depuis l'âge de 15 mois pour une rhino-pharyngite chronique, puis revue à intervalles réguliers (9, 13, 21 ans).

Les parents sont en bonne santé. Il existe une soeur, plus âgée ; une exploration radiographique systématique a été pratiquée et a révélé l'atteinte du père.

Examen clinique

Développement psycho-moteur normal.

La tête, augmentée de volume, présente un aspect grossier. Le nez est large et plat. La rhinite chronique persiste.

Une scoliose dorsale importante s'est développée au cours de la 9ème année.

Anémie transitoire à 22 ans, pour laquelle aucune explication n'a été retrouvée. On signale un taux de bilirubine élevé : 1,7 mg %.

Il n'a pas été pratiqué de bilan d'hémolyse. Le reste de l'examen est normal.

L'examen radiologique : est extrêmement intéressant puisque la malade a été suivie régulièrement au cours de la croissance par des examens radiologiques.

Crane : Scoliose diffuse (base voûte et maxillaire supérieur) donnant un aspect de léontiasis ossea, s'aggravant avec l'âge.

./...

Os longs : à 15 mois densification corticale diffuse ;

Humérus : élargi, avec épaissement de la corticale

Fémurs : épais particulièrement dans la région métaphysaire, corticale dense.

Tibia : sclérose de la portion médiane des fûts diaphysaires, élargis. Aspect identique des péronés.

A 9 ans, la sclérose corticale est localisée à la diaphyse tandis qu'apparaît l'expansion métaphysaire caractéristique

à 20 ans : idem.

Côtes et clavicules sont renflées.

Le rachis est normal.

Les mains et les pieds sont atteints (Ostéosclérose de la portion distale des phalanges, avec élargissement en pain de sucre).

Ainsi, la maladie a été revue périodiquement (à 9, 13 puis 21 ans) et l'on s'est aperçu que l'accentuation de densité de certaines parties de l'os du début, à fait place au cours du développement à une déformation en forme de "Bouteille" des régions métaphysaires.

Cas II

AF ... père de l'enfant, âgé de 52 ans.

Radiographié systématiquement.

Il est grand, bien proportionné, l'examen clinique est entièrement négatif.

./...

Examen radiologique

L'aspect est identique au cas précédent, mais la corticale diaphysaire n'est pas épaissie. Il existe une sclérose et un épaississement de la voute et de la base du crâne.

Le maxillaire supérieur est normal.

Vertèbres et côtes sans caractéristique.

CAS N° 93

Hurwitz, R.A., (1970) dans "Journal of the Medical Society of N.J." publie un cas atypique sous le titre "Cranio-métaphyseal dysplasia and osteopetrosis tarda".

Sujet de 22 ans, hospitalisé à l'hôpital militaire pour des douleurs lombaires.

Antécédents de fractures nombreuses, causées par des traumatismes peu importants.

Frères, de petite taille.

Cliniquement

Aspect du faciès en "tête d'oiseau".

Petite taille (62 pouces).

Radiologiquement

Ostéosclérose des pyramides pétreuses.

Absence de pneumatisation des mastoïdes

Aplasie des sinus para-nasaux.

Pas de modification de la mandibule.

Rachis : aspect des vertèbres en "deuil" avec ostéosclérose des corps dans leurs parties supérieures et inférieures, en bandes parallèles au plateau, laissant indemne la partie centrale.

Côtes : Extrémités antérieures discrètement élargies.

Densification de la 7ème côte droite.

Mains et pieds : Renflement des petits os tubulaires dans la région voisine de la métaphyse en croissance, avec condensation du côté opposé.

Certains os du carpe ont, eux aussi, un aspect de sclérose "en deuil".

Condensation en tache sur le pelvis et la portion proximale des fémurs.

Sclérose en bandes semi circulaires, parallèles aux crêtes iliaques.

Tâches sur les têtes fémorales et les grands trochanter.

Nombreuses lignes transversales de condensation osseuse, à la partie distale des fémurs et proximale des humérus.

Aspect typique des métaphyses des os longs.

Incurvation radiale , cubitale, et tibiale en "S".

Annales de Radiologie R 268 Vol. XIII n° 3-4 1970

T. Karski, I. Wasko, M. Gorska chirurgia Nakędow Bachu i
ortopedia Polska 1970, 35 - Klinika ortopedyczna A Kademii medyczne
Lublin (Pologne)

Un cas typique de dysplasie métaphysaire.

Les auteurs présentent les cas d'une forme inclassable de
dysplasie métaphysaire, sans antécédent familial.

Examen clinique

Il s'agit d'une fillette maigre, avec genu valgum, marchant les
jambes en abduction. Son poids est de 19 kg au-dessous du poids normal
et elle mesure 15 cm de moins que la taille normale pour son âge.
Ses dents sont en nombre insuffisant et implantées loin les unes des au-
tres. On constate une limitation des mouvements de l'épaule, du coude et
des hanches. La contracture des coudes D. et G. est de 30° environ.
Convexité antéro-latérale des métaphyses proximales des os des bras.
Genu valgum bilatéral (25°). Elargissement de la métaphyse distale des
fémurs et de la métaphyse proximale des tibias, des deux côtés, avec
convexité vers la ligne médiane.
Allongement considérable des deux malleoles.

Examen radiologique

Métaphyses humérales proximales élargies, avec une surface
rugueuse, cette partie de l'os est arquée.

Corticale mince, zones métaphysaires ostéoporotiques et
spongieuses. Les extrémités inférieures des radius et des cubitus, les
extrémités des clavicules sont atteints de la même façon. Net élargis-
sment des métaphyses inférieures des fémurs, avec convexité postéro-infé-
rieure de leurs bords. Les deux extrémités métaphysaires tibiales sont
agrandies, la supérieure plus que l'inférieure. Les parties osseuses atteintes
ont une densité réduite. On retrouve les mêmes aspects dans les métaphyses
supérieures et inférieures des péronés.

Examens biologiques normaux

CAS N° 95

Small P.G., Wallis J.J., (1970) publient un cas de dysplasie cranio-métaphysaire.

E.O. ... femme de 57 ans, consulte pour des douleurs et des déformations de la jambe droite, après fracture sans traumatisme déclanchant net, des deux os, vicieusement consolidée.

Antécédent de fracture pathologique.

Enquête familiale négative, de même que l'examen clinique.

Radiologiquement

Crane : Epaissement et densification des os de la base
Absence de pneumatisation des sinus para-nasaux.
Ostéosclérose de la pyramide pétreuse.
Pas d'hypertélorisme.

Le maxillaire inférieur est élargi avec agrandissement de son angle à 130°.

Les os longs sont typiquement déformés.

Bassin : Protusion acétabulaire.

Élargissement des branches ilio-et surtout ischio-pubiennes.

Mains : absence de résorption modelante des métarapiens.

Rachis : Aplatissement de certains corps vertébraux à l'étage dorsal et lombaire, avec disparition de la trabéculatior normale.

Il nous a été permis de retrouver dans la littérature 103 cas rapportés de suiet présentant des anomalies osseuses, par trouble de la resorption modelante métaphysaire.

Mais la symptomatologie, tant clinique que, surtout, radiologique d'accompagnement, en est extrêmement variée, nous le voyons.

Nous allons, donc, effectuer une étude analytique des principaux résultats obtenus, pour dégager un tableau d'ensemble cohérent.

Il sera alors possible, par comparaison, de dégager, non pas une, mais plusieurs maladies différentes avant en commun un défaut de modelage métaphysaire.

I. Etude des facteurs étiologiques

1°) Age de découverte et sexe.

Il n'existe pas de différence significative sur le sexe des suiets atteints.

58 ♂ et 38 ♀ (2 cas où le sexe n'est pas précisé).

L'âge réel de découverte est souvent imprécis car l'affection est dans de nombreux cas asymptomatique et découverte à l'occasion d'examen radiologique systématique, ce qui ne permet pas une enquête statistique satisfaisante, le facteur incriminé étant suiet à de trop grandes fluctuations.

Cela est vrai, aussi, ce qui est très important, pour l'enquête génétique, malgré cela, il semble qu'il s'agit d'une maladie qui se manifeste pour la première fois dans l'enfance ou l'adolescence, le plus fréquemment.

Puisque sur 97 cas, 35 malades ont un âge inférieur ou égal à 10 ans, 60, soit ^{deux/trois} n'ont pas dépassé vingt ans.

Dans 7 observations, l'âge des malades n'est pas rapporté.

2°) Circonstance de la découverte

Anomalie morphologique des membres (12 cas). 8 consultent pour genu valgum (1 - 22 - 38 - 40 - 51 - 58 - 81 - 94)
et 3 pour déformation des membres inférieurs (37 - 42 - 54)

Un sujet subit le premier examen pour une eoxa valga (77).

On en rapprochera les douleurs articulaires du genou en rapport avec les malformations précédentes : 3 cas (23 - 33 et 51).

- Retard du développement staturo-pondéral dans l'enfance
4 cas (5 - 34 - 43 - 47)

Troubles secondaires à l'atteinte cranio-faciale (29 cas).

- Anomalies morphologiques cranio-faciales : 9 Cas (10 a-17 - 18 - 45 - 57 - 63 - 65 - 71 - 80) Les cas 10 à 45 s'accompagnant d'une hydrocéphalie.

- Manifestation de la sphère O.R.L.2 (11 cas);

. 9 malades présentent un écoulement nasal avec gêne respiratoire nasale (35-49-62-65-69-70-75-79-83).
. 2, une otite chronique (9-25).

Troubles neurologiques : (10 cas)

. Dans un cas (obs.8) baisse de l'acuité visuelle avec atrophie optique du F.O.
. 4 fois, baisse de l'acuité auditive (26-62-79-86)
. Paralysie faciale dans deux cas (67-69)
. Une fois, syndrome d'H.T.C. avec céphalée et vomissements (16) ou céphalée isolée 2 cas (48-57).

On en rapprochera des manifestations neuro-psychiques sans rapport évident avec les précédentes.

. Un cas quadriparésie par atteinte osseuse cervico-occipitale probable.
. Un cas régression psychique (78)
. Un cas retard à la marche.

Parfois, enfin les anomalies osseuses sont découvertes à l'occasion de manifestations sans rapport avec l'affection qui nous intéresse.

- Douleurs articulaires autres qu'au niveau du genou (déjà vues et causées par le genu valgum) deux cas : -douleur de la cheville après traumatisme (10)

-et par cal vicieux de jambe (95).

- 2 cas : lombalgies ; par fracture méconnue de L₅ (13), sans cause évidente (93)

- Dans 3 cas, les malformations sont découvertes sur des radios effectuées pour un traumatisme :

- . Accident voie publique : 44
- . Fracture du 3^e Ve méta : 73
- . Fracture de l'extrémité inférieure du fémur : 28.

- Dans deux cas, sur un cliché thoracique systématique : 55-84

Le cas 21 est examiné pour une ~~ménin~~gite de l'enfance . Le 52 pour un purpura thrombotique.

Enfin, dans 33 cas il s'agit d'une découverte systématique, du fait de l'atteinte d'un membre de la famille (4 - 6 - 11 - 14 - 15 - 19 - 24 - 27 - 36 - 39 - 41 - 44 b - 46 a b c d - 50 - 51 b - 56 - 59 - 64 - 66 - 68 - 72 - 75 b - 82 - 85 - 87 - 88 - 89 - 90 - 91 - 92 -),

et dans 11 cas les circonstances de découverte ne sont pas précisées (7 - 12 - 20 - 29 - 53 - 60 - 61 - 74 - 76 a b c).

II. Symptomatologie clinique

L'examen clinique rapporté par les différentes observations est souvent de valeur inégale et bon nombre n'en comporte qu'un très limité ou fantaisiste, ou même ne font mention d'aucune découverte clinique.

Nous nous bornerons donc à envisager les différents symptômes et les cas qui s'y rapportent.

1°) La taille

12 Cas : grande taille, parfois sans chiffre précis (1 - 2 - 3 - 18 - 19 - 80 - 63 - 64 - 47 - 5 - 80 - 82 - 84).

Cette augmentation légère de la taille porte sur les membres inférieurs, alors que la hauteur depuis le siège est normale.

7 cas, petite taille (Cas 21 à 19 ans ¹ l'aspect d'un enfant de 12 ans, Cas 43 ; 85 cm à 3 ans 1/2, 48 cm pour un adolescent ; 94 ; 15 cm de moins que la normale pour son âge, et 93 : 62 pouces à 22 ans).

Il semble donc que la taille ne soit pas un élément particulièrement anormal, et que les sujets atteints aient une croissance satisfaisante.

Lorsque la taille est augmentée, il est toujours fait mention d'une augmentation de longueur relative des membres inférieurs.

2 auteurs y ont attaché un intérêt particulier en pratiquant des mesures précises :

JACKSON (14 et 15) :

Cas 14, le fémur de la malade est un peu long (45 cm pour 1,60m)
Cas 15, le fémur est normal (46,9 cm pour 170 cm)

et Spranger (63-64) : longueur des cuisses 32,4 cm (M = 32,3 pour le cas 25, 47 cm pour le cas 21)

longueur des jambes : 25,4
(M = 23,0) et 27,0 (M = 27)

2-Morphologie cranio-faciale

C'est l'atteinte la plus fréquente, en dehors des os longs.

49/98 cas.

L'aspect le plus fréquemment rencontré est le caractère grossier, bestial du visage.

La tête paraît souvent volumineuse par rapport à la taille. En particulier dans les observations (5 - 10 a - 16 - 21 - 45 - 57 - 62 - 63 - 64 - 75 a et b, 74 - 80 -).

Dans les cas extrêmes le front est large et extrêmement saillant

formant un bloc osseux avec la racine du nez hypertrophié. Il existe un bombement des tubérosités occipitales et des temporaux.

Cette hypertrophie en "bulle", dont le maximum est au 1/3 moyen de la face, intéresse les os propres du nez, empiétant sur les voies aériennes, les maxillaires, les arcades azygomatiques.

La mandibule étant moins bouchée par le processus hypertrophique semble souvent en retrait par rapport au reste de la face. (45 - 62 - 74 - 80).

L'aspect de la face, à un degré moindre, est modifié par une ou plusieurs des anomalies suivantes :

- Nez large et plat : (6 - 9 - 16 - 17 - 20 - 21 - 25 - 34 - 35 - 48 - 49 - 53 - 54 - 55 - 56 - 57 - 60 - 65 - 71 - 72 - 75 a et b - 83 - 86 - 87 - 88 - 89 - 90 - 91 - 92 - 95) 30 fois.

- un hypertélorisme 29 Fois : (5 - 16 - 17 - 18 - 21 - 25 - 34 - 43 - 47 - 53 - 55 - 56 - 60 - 61 - 65 - 71 - 72 - 74 - 75 a et b - 83 - 86 - 87 - 88 - 89 - 90 - 91 - 92 - 95).

- un prognathisme : (18 - 28 - 42 - 49 - 62 - 71 - 72 - 74 - 80 -) 9 cas.

5 fois, l'aspect du sujet ressemble à un véritable léontiasis osseux (16 - 17 - 20 - 57 - 71-).

Plus rarement, un aspect du faciès en "tête d'oiseau" (30-93)

ou une fissure palatine (47)

3°) Denture

Le mauvais état de la denture est fréquemment rapporté par les auteurs (34 fois).

Une étude très soignée des anomalies dentaires rencontrées a été effectuée dans l'observation 80 chez un malade hospitalisé dans un service de stomatologie-chirurgie maxillo-faciale.

Des caries précoces, en particulier sur la première dentition chez l'enfant, un retard d'apparition de la seconde dentition, des dents manquantes ou mal plantées, chez l'adulte.

4°) Examen O.R.L

33 observations font l'objet d'un examen O.R.L.

Il est normal deux fois (2 et 6)

Dans 14 cas est signalée une obstruction des fosses nasales par hypertrophie osseuse se manifestant par une respiration ronflante, un écoulement persistant, voire même une impossibilité de respirer par le nez.

Une otite aiguë ou chronique (11 - 25 - 26 - 63).

Un nystagmus est signalé dans les observations 8 - 16 - 25 mais sans examen oto-vestibulaire précis.

Surtout, c'est une baisse de l'acuité auditive habituellement évolutive avec les années : 22 cas

(5 - 8 - 17 - 21 - 25 - 26 - 27 - 47 - 50 - 62 - 63 - 64 - 71 - 74 - 79 - 86 à 92).

Dans quelques observations un examen O.R.L complet a été pratiqué :

Observations de Mori et Holt reprises par Saunders (25 - 26 - 27)

Observations de Graf (62), Bartual (79) et GLADNEY et Montaleone (86 à 92), Lejeune (40).

Il s'agit dans 12 cas sur 13 d'une surdité de transmission due à une prolifération osseuse au niveau de la caisse et peut être à la compression du nerf auditif au niveau du C.A.T., dans un cas au moins (Saunders).

Altération de la capsule labyrinthique avec ankylose de la

platine de l'étrier (Graf).

Dans un cas l'hypoacousie est de type mixte, mais avec prédominance de la surdité de transmission. A l'intervention pratiquée chez ce malade, il est retrouvé que la surdité résulte de la fixation de la chaîne ossiculaire par augmentation d'épaisseur de l'os temporal avec réduction de la capacité de la caisse du tympan, mais aussi augmentation et déformation de trois osselets (Bartual).

Cette surdité apparaît d'évolution progressive, cela a été nettement mis en évidence dans l'observation n° 86 où une surveillance audiométrique a été pratiquée pendant 10 ans de la vie de l'individu atteint.

5°) Examen ophtalmométrique

Il a été pratiqué chez 23 malades.

Une baisse de la vision avec atrophie optique au fond d'oeil est mentionnées 12 fois :

(3 - 4 - 8 - 10 - 16 - 21 - 25 - 45 - 57 - 62 - 66 - 74)

Le cas 78 présente une cécité unilatérale d'origine centrale avec lésions de chorio-rétinite pigmentée.

Elle est associée dans deux cas à un strabisme interne (paralysie du VI) = 3 et 4.

Chez le malade n° 90, il existe une amblyopie, et un épicanthus chez le n° 34.

Le cas 75 b souffre d'une conjonctivite chronique.

Neuf fois, l'examen ophtalmologique est normal.

6°) Les manifestations neuro-psychiatriques sont à rattacher aux anomalies oculaires. Elles sont particulièrement fréquentes, puisque retrouvées dans 28/95 cas. Il s'agit en premier lieu de :

- Atteinte des nerfs craniens

Certains nerfs sont touchés avec prédilection.

Ce sont le nerf moteur oculaire externe, le trijumeau, le facial et le nerf optique

- Paralyse du trijumeau dans les observations 79 et 90.
- Paralyse faciale chez 8 malades (17-25-55-69-79-83-87-90).

Rappelons la paralysie du VI avec strabisme interne dans les observations 3 et 4, et l'atrophie optique au F.O. (11 cas) due très probablement à des lésions secondaires à l'atteinte du nerf optique.

L'atteinte de ces nerfs craniens est interprétée par la plupart des auteurs, comme étant due à la compression du nerf au niveau des orifices de la base du crâne dont la surface est réduite par la prolifération osseuse excessive.

Troubles cérébraux

. Intelligence :

Une intelligence normale, ou même plutôt supérieure, est notée dans les observations 9 - 21 - 25 - 42 - 47 - 50 - 75 -

Un déficit intellectuel certain est bien plus fréquemment rencontré pouvant aller, souvent, jusqu'à l'oligophrénie vraie.
(1 - 2 - 6 - 16 - 30 - 45 - 47 - 48 - 78).

Citons en outre, le n° 3 ne peut se tenir debout sans support à l'âge de 6 ans

N° 5 présente un crâne de volume très augmenté et marche avec difficulté à l'âge de 7 ans, et N° 8 examiné à l'âge de 9 ans présente des céphalées avec vomissements et "crises d'inconscience"

N° 16, examiné à 16 ans, souffre d'un retard mental important et de céphalées avec vomissements évoquant un tableau d'H.I.C.

Le cas 21 présente des céphalées avec vertiges et pertes de connaissances de courte durée : cependant il existe des antécédents de méningite dans l'enfance qui peuvent expliquer ces troubles par des perturbations secondaires de l'hydraulique du L.C.R.

N° 45, arriération mentale avec atrophie cérébrale à la P.E.G..
Le cas N° 54 une encéphalopathie ~~demyélinisante~~ aiguë.

N° 57, présente lui aussi des céphalées diffuses : paroxytiques, sans localisation particulière.

N° 75 b, se plaint de céphalées occipitales régulières, de crises vertigineuses avec pertes de connaissances

N° 78, présente une affection neurologique dégénérative associant une cécité unilatérale d'origine centrale, un syndrome pyramidal bilatéral, et un syndrome pseudobulbaire avec arriération mentale.

Dans deux cas particulièrement graves avec issue fatale (8 et 75 b) la vérification a prouvé l'existence d'un rétrécissement de diamètre du trou occipital par ostéosclérose de la base.

(1,5 cm x 2, au lieu de 3 x 2, cas 75 b et 2,3 x 1,9, cas 8).

Dans le cas 74 des explorations radiologiques ont, là aussi, montré diminution de calibre du foramen magnum.

Dans le cas 78 une exploration radio neurologique complète a été pratiquée, avec artériographie cérébrale, qui n'a montré qu'une malformation du polygone de Willys.

7°) L'examen général

fait mention de signes neurologiques et cutanés associés chez deux malades.

Cas 54 association d'une encéphalopathie aiguë démyélinisante et d'une atrophie cutis maculosa idiopathica.

Cas 78, association d'anomalies cutanées ressemblant à l'anétodermie et d'un syndrome pyramidal, bilatéral, avec arriération mentale.

Des signes cutanés isolés ^{décrits} sont chez quatre malades : 3 et 4 (frère et soeur) ; marbrures bleuâtres signalées sur le thorax et l'abdomen.

25 ; taches "café au lait" dans la région cervicale.

Des anomalies des extrémités et de la face existent chez le malade 47 où à côté d'une fissure palatine et d'une microstomie existe un premier ^{dégl} anormalement court avec hypoplasie unguéale.

Le malade 48 présente un myxoedème.

8°) Malformation des membres

Extrêmement souvent rencontrée, c'est la première anomalie par ordre de fréquence (57 cas sur 96).

Il s'agit donc d'un des signes cardinaux de cette affection.

Toutes les manifestations cliniques rapportées sont en rapport avec l'absence de résorption modelante métaphysaire.

Il peut s'agir d'un :

genu valgum 15 fois (1 - 6 - 18 - 22 - 37 - 38 - 40 - 41 - 51 - 58 - 71 - 73 - 81 - 82 - 94 -)

- élargissement palpable des extrémités des os longs, 27 fois.

- incurvation en "S" des jambes, 8 fois

- limitation des mouvements des articulations 9 fois, la plus rencontrée étant une limitation de l'extension des coudes : 6 fois,

des hanches : 1 fois (77).

Il faut noter ici, la rareté des facteurs pathologiques qui ne sont retenus de façon certaine que dans deux observations (10 - 13)

alors que dans les autres cas il existe un traumatisme de moyenne importance.

II. RADIOLOGIE

L'anomalie radiologique caractéristique, retrouvée dans tous les cas étudiés, est l'absence de modelage métaphysaire des os longs particulièrement net au niveau des métaphyses fertiles.

L'atteinte crânienne est extrêmement fréquente, puisqu'elle intéresse à des degrés divers 95 malades sur 98.

L'expansion métaphysaire peut se retrouver dans certains cas au niveau des métaphyses fertiles de la clavicules, des côtes, des métacarpiens, métatarsiens et des phalanges.

1°) Atteinte des os longs

a - Expansion de la région métaphysaire. Elle est plus ou moins importante, mais toujours présente

Tous les intermédiaires peuvent se retrouver entre l'aspect en massue ou en "flacon d'Erlenmeyer" avec dilatation de la métaphyse atteignant 3 à 4 fois la largeur normale, et le simple défaut de modelage de la région métaphysaire.

Ces déformations se situent électivement près des épiphyses fertiles des os longs, l'extrémité inférieure du fémur et supérieure du tibia étant les régions les plus fréquemment et les plus manifestement atteintes, viennent ensuite l'extrémité supérieure des humérus, extrémité inférieure des radius et cubitus.

Il s'y associe une diminution de densité de l'os de la métaphyse avec aspect homogène, les travées osseuses étant très mal visibles, et une diminution d'épaisseur de la corticale qui est réduite à un fin liseré périphérique, dans 80 cas sur 96.

Dans 25 cas, il est décrit au niveau de la métaphyse des lignes transversales plus denses que la structure osseuse avoisinante.

Leur importance en est variable, depuis les fines stries

"d'arrêt de croissance" transversales, jusqu'aux véritables lignes denses de croissance transversales, entrecroisées avec des lignes claires verticales réalisant un aspect identique à ce qui est trouvé dans l'ostéopétrose d'Albers-Schönberg.

b - Incurvation du fût diaphysaire

- déformation en "S" italique du tibia (47 cas)
- plus rarement du radius et du cubitus

Cet aspect est diversement interprété par les auteurs :

- Fragilité de la trame osseuse qui se laisse déformer sous l'influence des forces de pressions, du poids du corps, en particulier.

- Déformation apparente créée par l'expansion bipolaire du tibia, donnant une impression de courbure par projection radiologique.

c - Condensation diaphysaire avec élargissement de la corticale au même niveau, noté dans 42 cas, est un signe apparemment fréquent.

Dans les cas prononcés, cet aspect peut poser un problème diagnostique difficile avec la Maladie de Camurati-Engelmann : c'est le cas, en particulier, des observations 28 - 37 - 45 - 63.

Chez trois enfants, vus à des examens successifs, la condensation diaphysaire notée au cours de la première année, disparaît aux examens ultérieurs successifs, effectués au long de la croissance de l'enfant, alors qu'apparaît l'expansion métaphysaire caractéristique de l'affection (35 - 65 - 69)

L'augmentation de longueur des os longs, particulièrement des membres inférieurs, est très rarement étudiée sur les documents radiologiques (2 cas 10 et 11).

2°) Atteinte des os courts tubulaires des pieds et des mains,

rapporté dans 51 observations.

Il existe un défaut identique de modelage métaphysaire ; donnant

à l'os un aspect grossièrement boudiné et cylindrique des métarcarpiens, métatarsiens et les phalanges.

Si mains et pieds sont atteints différemment, c'est toujours le premier méta qui présente la déformation la plus évidente.

L'anomalie touche essentiellement les métaphyses fertiles. le premier méta et les phalanges à leur extrémité proximale; les 2ème 3ème, 4ème et 5ème méta à leur extrémité distale.

En effet, le noyau secondaire d'ossification est à l'extrémité proximale du premier méta et des phalanges, et en position distale pour les autres os.

A Ce défaut de modelage s'associe une radio-transparence relative, et une condensation à l'extrémité opposée de l'os.

3°) Os plats d'ossification enchondrale ou mixte.

Les côtes sont atteintes dans 33 cas.

Il s'agit - 26 fois d'un élargissement du segment postérieur, 3 fois d'un élargissement du segment antérieur, deux fois d'un élargissement diffus, et deux fois enfin d'une ostéosclérose sans modification appréciable du diamètre.

L'extrémité interne de la clavicule est renflée chez 34 malades.

L'atteinte du bassin est aussi fréquente (33 observations), se caractérisant par un élargissement de l'os particulièrement net au niveau des branches ischio- et ilio-pubiennes avec rétrécissement concomitant du diamètre du trou obturateur.

Plus rarement dans la région supra-acétabulaire de l'os iliaque; enfin a été décrit, dans deux cas, une réduction des diamètres du détroit supérieur.

Dans 6 observations est notée une densité anormale de l'os.

Dans le cas 93 existe, en particulier, des condensations en "arc-en-ciel" des ailes iliaques avec discrètes stries verticales,

aspect tout à fait identique à celui observé dans l'ostéopétrose.

4°) Le rachis est le segment osseux le plus rarement touché
(15 cas)

Certains auteurs ont décrits des anomalies osseuses directement en rapport avec l'absence de résorption, hypertrophie des apophyses épineuses ou transverses.

Dans 18 observations, une scoliose est notée.

Dans 6 cas, densité anormale de l'os

Deux observations signalent un aspect aplati des corps vertébraux.

Les cas 76 et 77 font mention de l'association à l'aspect typique des os longs, d'un aplatissement et condensation des corps vertébraux.

Le cas 93 présente un aspect des corps vertébraux "en tambour", identique à ce que l'on peut voir dans l'Albers-Schönberg.

5°) L'atteinte du crâne est, nous l'avons dit, trouvée radiologiquement dans 95 cas sur 98.

Elle apparaît donc être la seconde en fréquence, après celle des os longs.

Elle réalise tous les aspects depuis la simple agénésie des sinus de la face et l'absence de pneumatisation des mastoïdes jusqu'au léontiasis osseux complet.

- Dans 37 cas l'atteinte du crâne est discrète :

Absence de pneumatisation des sinus et des mastoïdes,
parfois saillie modérée des bosses sus-orbitaire, voire même un discret épaissement de la voûte, mais toujours sans sclérose.

- Dans 50 cas l'atteinte est importante, de par l'ostéocondensation et l'épaississement qui participent conjointement au remaniement plus ou moins complet du squelette crânien.

Une atteinte semble d'un intérêt particulier, l'atteinte du maxillaire inférieur, noté dans 43 cas avec élargissement et souvent condensation associée de l'os ; classiquement la mandibule n'est jamais

atteinte dans l'ostéopétrose, et sa participation au processus hypertrophique serait un bon élément en faveur de l'affection qui nous intéresse.

III. Etude-biologique, pratiquée chez tous les malades, fut toujours normale. Il n'a jamais été trouvé, en particulier, d'anomalies du bilan phospho-calcique ou du taux des phosphatases acides ou alcalines.

La numération globulaire est, elle-même, toujours normale.

IV. Anatomie pathologique

Si 12 observations ont fait l'objet d'un examen anatomopathologique plus ou moins complet (1 - 8 - 10 - 13 - 17 - 22 - 28 - 71 - 75 b - 79 - 80)

Deux autres études ont été faites sur des ossements, celle d'Ingalls et celle d'Urtéga en 1967 qui analysa un squelette découvert dans une tombe Mochica dans le Nord du Pérou.

1°) Macroscopie

Etude morphologique

Ingalls a parfaitement bien étudié la morphologie des os des membres inférieurs d'un squelette de collection présentant des anomalies de la résorption modelante métabolique, et comparé les résultats aux radiographies pratiquées.

Il a trouvé un élargissement anormal de la partie basse du fémur et de l'extrémité supérieure du tibia. Il s'y associe une longueur inhabituelle de ces os : 515 mm, pour les fémurs
447, pour les tibias.

Ces chiffres n'ont cependant pas de valeur absolue, car il n'existe pas de comparaison avec les autres segments de membres.

Deux auteurs étudient l'architecture osseuse sur une coupe longitudinale d'os long.

Ingalls, signale sur les fémurs une augmentation d'épaisseur de l'os spongieux, réduisant la cavité médullaire, et une corticale très diminuée au tiers inférieur.

Ces anomalies sont bilatérales et symétriques.

Urtéga découpe un tibia et un fémur et radiographie les sections d'os en les comparant à la macroscopie.

Cet auteur trouve, lui aussi, une extrême abondance d'os spongieux normal avec absence de cavité médullaire à ce même niveau.

Ces anomalies remontent très haut le long du fût diaphysaire, à partir des deux extrémités laissant intact, uniquement le 1/3 moyen du tibia.

A cet endroit, la corticale est épaisse et dense, et la cavité médullaire étroite.

Dans la littérature, on retrouve que deux observations de malades décédés de cette maladie osseuse bénigne, en règle, et ayant fait l'objet d'une autopsie.

Halliday (n° 8) présente une autopsie complète et, en particulier, des radiographies frappantes du crâne et du maxillaire inférieur de son malade.

Tous les os sont très épaissis, comme soufflés, les trous de la base du crâne sont de taille très diminués par la prolifération osseuse intense.

Millard (75 b) retrouve, à la vérification d'un jeune malade opéré et mort de dépression respiratoire dans les suites immédiates, que le crâne est extrêmement large et lourd. La voûte est très épaissie (2,5 à 4 cm), l'épaisseur étant maximale dans la région occipitale.

L'os est ~~troué~~, sans diploé. Toutes les fosses sont plus petites que la normale, particulièrement la fosse postérieure. Le trou occipital est rétréci.

Les clavicules sont épaissies trois fois la normale à leur extrémité interne et la cavité médullaire anormalement disparue. Les vertèbres sont normales dans leur structure et leur activité médullaire.

Il est retrouvé un engagement aigu et chronique des amygdales cérébelleuses et une compression de la portion ventro-latérale de la moelle.

c - Consistance de l'os.

Il est intéressant de noter une discordance entre les différents opérateurs.

Certains auteurs au cours de l'intervention signalent un os mou se laissant très facilement entailler

C'est le cas particulièrement de l'observation "princeps" de PYLE. Ce chirurgien constate en pratiquant une ostéotomie des condyles fémoraux que sous un périoste normal : "l'os sous-jacent est si mou que le ciseau peut être introduit dans l'os sans l'usage du marteau".

De nombreux autres chirurgiens signalent la même anomalie. Ce sont toujours des malades opérés pour ostéotomie de correction d'un genu valgum invalidant, ce fait étant, nous le reverrons très important à signaler.

Reviglio, qui fait une ostéotomie de la métaphyse distale du fémur gauche. "L'incision périostée fut faite avec facilité, au dessous : la surface de l'os paraît rouge-rosée....."

... La consistance de l'os est nettement diminuée si bien que l'ostéotomie peut se faire au bistouri .

Forestier trouve un os mou comme du "biscuit à la cuillère", lorsqu'il pratique l'ostéosynthèse d'une fracture de l'extrémité inférieure du fémur.

Burgel et Oleck pratiquent trois ostéotomies de correction d'un genu valgum chez le même malade, car la déformation récidive après chaque intervention. A chaque intervention : "l'os est trouvé mou sous le ciseau".

Battagliar, au cours d'une ostéotomie tibiale supérieure de section déclare que : "Le périoste est trouvé d'une épaisseur excessive (0.5 cm). La corticale est très fragile et faite de spongieuse."

D'autres auteurs par contre font des découvertes différentes.

Feld et Switzer, au cours d'un prélèvement de la partie distale du péroné, trouvent sous un périoste et une corticale normale un os d'une couleur blanchâtre et très compact.

Lejeune et Jeanneret, en pratiquant une biopsie de crête iliaque découvrent un os très dur et hémorragique

Thoma et Goldman d'une part, Brons, d'autre part, retrouvent au cours de la chirurgie du maxillaire inférieur un os particulièrement dur.

Millard est le premier chirurgien à avoir pratiqué une intervention à visée esthétique chez deux malades atteints d'une dysmorphie faciale particulièrement inesthétique.

Après abord du massif facial "l'os exubérant est taillé au ciseau et au maillet. Ces os de la face sont durs comme du granit, happant le foret de Hill une fraction de seconde".

2°) Microscopie

Ingalls pratique une étude histologique du crâne et de l'extrémité interne de la clavicule droite de son malade décédé.

La section du crâne révèle de l'os compact lamellaire avec des canaux haversiens de taille variable.

Le tissu mou dans les canaux apparaît inhabituellement fibreux.

Dans certains canaux l'os est entouré d'ostéoblastes.

L'os compact de la clavicule ressemble à celui du crâne, mais les ostéoblastes à la périphérie des canaux haversiens sont plus nombreux et tassés.

La portion externe du périoste est dense, fibreuse et peu celluleuse. La portion interne est formée d'une couche de tissu fibreux plus celluleux.

La transition entre les portions compactes et spongieuses est brusque.

Entourant la portion compacte, existe une couche continue d'ostéoblastes tassés.

La portion spongieuse est composée d'os trabéculaire supportant une moelle grasse et celluleuse.

Certaines de ces travées sont entourées d'ostéoblastes volumineux.

FELD et SWITZER trouvent à l'examen histologique d'un fragment de péroné une moelle riche sans lésion particulière.

JACKSON rapporte l'examen histologique de deux malades : (cas n° 13) "Biopsie de l'extrémité supérieure du tibia : l'os cortical paraît modérément aminci, l'os spongieux est normal.

L'os est de maturation normale. Pas d'activité ostéoclastique ou ostéoblastique anormale. Le périoste est normal".

(Observation 17) : prélèvement d'un fragment de maxillaire inférieur qui montre une prolifération anormale de l'os sous-périosté avec réaction ostéoblastique marquée, au niveau des canaux de Havers et des espaces médullaires de l'os spongieux. Il n'existe pas d'aspect de résorption osseuse.

Reviglio rapporte l'examen histologique de la métaphyse distale d'un fémur gauche.

"Structure spongieuse trabéculaire à mailles plutôt larges, et rares : dans certaines zones, début de transformation fibreuse de la médullaire. Pas de phénomène appréciable d'apposition ostéoblastique ou de résorption ostéoclastique. Dans la portion centrale de la médullaire, particulièrement au niveau des vaisseaux, il existe dans certaines zones une différenciation du tissu osseux en un tissu conjonctif finement fibrillaire.

L'étude histologique ne montre qu'un aspect d'ostéosclérose importante du bassin.

- Fazakas et Vasculescu font une biopsie de la partie distale d'un fémur et trouvent que la structure de l'os spongieux est estompée.

La cavité médullaire a partiellement disparu.

- Tognolo et Manaresi (Examen histologique d'un fragment de métaphyse supérieure du tibia) :

"Le tissu osseux spongieux est fait de fibres courtes noyées dans une médullaire adipeuse.

La corticale mince a un aspect d'os lamellaire. Le périoste est épais.

L'activité ostéoclastique est pratiquement absente. On retrouve la présence de nombreux ostéoblastes et de quelques ostéoclastes".

- Lejeune pratique une étude histologique d'une biopsie de crête iliaque :

"Le fragment de crête iliaque montre sur toute son épaisseur une ostéose condensante majeure, si bien qu'il est difficile de fixer avec précision la limite entre la corticale et l'os spongieux : les canaux de Havers sont relativement peu nombreux, de taille réduite et de forme irrégulière. La substance fondamentale est très abondante, assez pauvre en ostéocytes mal visibles. Les lamelles osseuses sont toutes nettes, mais leur disposition concentrique autour des canaux est habituellement respectée. Il n'y a pas d'images en "puzzle" ou en "mosaïque" comme dans la maladie de Paget. A 4 mm environ en-dessous du périoste, on commence à distinguer quelques espaces médullaires étroits entourés par un os toujours très dense et contenant uniquement du tissu graisseux sans aucune activité hématopoïétique. Pas de fibrose médullaire. Sur toute l'étendue de la préparation, on ne retrouve ni ostéoblaste, ni ostéoclaste.

Millard pratique chez le malade décrit par P. RUBIN (P:284), une étude microscopique de fragments osseux prélevés et retrouve lui aussi :

au niveau du crane : "de l'os compact avec de nombreux canaux de Havers dilatés entourés de cellules aplaties. Les lacunes contiennent des ostéocytes. Pas d'ostéoclaste visible, mais augmentation de la substance fondamentale.

l'os de l'extrémité inférieure de la diaphyse fémorale est épais et compact sans activité ostéoclastique".

BARTUAL pratique une intervention sur le rocher chez un malade atteint de surdité.

Dans ce cas, l'examen histologique et histo-chimique montrent que l'augmentation d'épaisseur de l'enclume enlevée est due à l'accumulation du substance amorphe. (acide chondroïtine - sulfurique).

Pas d'activité ostéoclastique ou ostéoformatrice observée.

La muqueuse de la caisse du tympan montrait une activité fibroblastique intense.

Une biopsie de maxillaire pratiquée par deux auteurs révèle :

Brons : "A côté de zones d'os compact, on trouve des zones où les trabécules sont délicates, la cavité médullaire contient partiellement du tissu conjonctif fibro-cellulaire et du tissu conjonctif oedémateux d'autre part, avec des vaisseaux à paroi mince, large.

Le tissu compact montre des lignes de ciment capricieuse, une structure varicelleuse qui indique une formation et une résorption augmentées et irrégulières du tissu osseux. L'activité ostéoblastique est très importante, cependant une certaine activité ostéoclastique est visible.

THOMA et GOLDMAN, pour leur part, découvrent une formation excessive d'os sous-périosté stratifié d'aspect irrégulier. Les canaux de Havers et la cavité médullaire contiennent du tissu conjonctif cellulaire.

L'os est lui-même normal.

Ces auteurs rapportent les anomalies observées à une hyperactivité endostale et périostale des ostéoblastes.

De toutes les études histologiques rapportées par les auteurs, il n'apparaît pas d'anomalies caractéristiques de cette maladie. Les images microscopiques retrouvées sont banales et grossièrement superposables d'une observation à l'autre.

En particulier, il est difficile de séparer, à l'évidence, deux aspects histologiques différents, comme cela semble possible à la macroscopie, ainsi que nous venons de le voir.

La plupart des auteurs insistent sur le fait que les images de résorption ostéoclasique sont absentes ou très rares sur les fragments examinés.

Aucun des aspects retrouvés n'est superposable à ce qui s'observe dans l'Albers-Schönberg où il existe une désorganisation des travées de l'os haversiens et la persistance d'ilôts de cartilage calcifié dans l'os spongieux.

Un seul auteur semble avoir observé un aspect en "mosaïque", semblable à celui de la Maladie de Paget ou de la dysplasie osseuse oculodentaire qu'ont décrite Rajic et Weber, affection radiologiquement très voisine de la Maladie de P Y L E.

Tels sont les aspects histologiques, un peu décevant il est vrai, observés.

Ils se résument à une résorption ostéoclasique déficiente, et peut-être, une accumulation de substance fondamentale.

Cela semble particulièrement net dans les formes de dysplasie métaphysaire avec atteinte crânienne importante, formes caractérisées par une structure osseuse retrouvée très dure à l'exploration chirurgicale.

L'accumulation de substance fondamentale, l'importance du déficit de l'os en activité ostéoclastique expliqueraient la densité osseuse anormale et pourraient être caractéristiques des formes cranio-métaphysaires.

V. Etude génétique

Nous laisserons de côté 22 observations où l'enquête familiale est inexistante (soit négligée totalement par les auteurs, ou seulement

insuffisante par manque de possibilité : sujet isolé, membres de la famille impossibles à examiner de façon satisfaisante).

(7-12-16-17-20-27-29-33-43-46 a b - 47 - 48 - 52 - 53 - 54 - 57 - 60 - 61 - 69 - 70 - 76 A B C - 94).

Il reste donc 72 observations utilisables pour cette enquête génétique.

Dans ces cas, la recherche porte sur au moins deux générations, celle du propositus, et, sur les parents, ou plus rarement les enfants, du sujet examiné.

Les difficultés de découverte des porteurs de la tare, essentiellement hétérozygotes, dues à la symptomatologie souvent fruste de cette maladie, sont cause d'erreur par défaut dans l'appréciation de la dominante.

Le petit nombre des membres de la famille humaine est un facteur empêchant, d'autre part, la résurgence de la tare.

Malgré ces écueils, tous les auteurs qui se sont intéressés à cette maladie affirment de façon unanime le caractère héréditaire familial de cette dysplasie osseuse.

Notre propos ne sera pas ici de confirmer cette hypothèse, qui s'affirme d'elle-même quand on consulte le tableau synoptique des 95 cas rapportés, mais de séparer deux modes différents de transmission de la tare.

Il n'existe pas de différence significative morphologique et numérique entre les individus tarés de sexe masculin et ceux du sexe féminin, il est donc possible d'admettre que le locus intéressé n'est pas situé sur les chromosomes sexuels.

31 observations réparties en 20 familles nous intéresseront en premier (1 - 6 2 - 10 - 11 - 12 - 13 - 14 - 15 - 22 - 23 - 24 - 28 - 34 - 37 - 38 - 39 - 40 - 41 - 42 - 43 - 44 a b, 51 a b - 58 - 59 - 73 - 77 - 81 - 82 - 84 - 85).

Pour ces observations, un facteur héréditaire a été recherché avec étude des pédigrées des malades porteur de l'affection.

Il existe deux consanguinités (40-41) où les parents sont cousins, issus de germains.

Si l'on excepte les cas 13 - 14 - 15 - 38 - 39 et 44 a et b que nous reverrons, il apparaît que : les sujets atteints naissent de parents sains apparemment.

. Dans les fratries des malades, on trouve en moyenne un sujet atteint pour quatre sujets sains.

Ces éléments sont en faveur d'une transmission récessive autosomique.

Pour les cas 13 - 14 - 15, la mère est atteinte de même que ses deux enfants, cela ne vient pas à l'encontre de notre hypothèse, si l'on considère dans ce cas la mère homozygote sur l'allèle.

Le cas 44 b (père du malade), est très contestable sur les documents rapportés, et doit être considéré comme sain.

Pour les cas 38 et 39, l'étude du pédigrée est fragmentaire et les clichés du père sont réduits à un genou. On ne peut donc formuler d'hypothèse pour ce cas que nous laisserons de côté.

Le deuxième comprend 43 observations réparties en 24 familles :
(3 - 4 - 5 - 10 a et b - 18 - 19 - 21 - 25 26 - 35 - 36 - 42 - 49 -
50 - 55 - 56 - 62 - 63 - 64 - 65 - 66 - 67 - 68 71 - 72 - 74 - 75 a et b -
79 - 80 - 83 - 86 - 87 - 88 - 89 - 90 - 91 - 92 - 95).

L'étude généalogique des familles des malades permet de constater pour la plupart des cas, que : les propositus naissent de parents tarés eux-aussi ; dans les familles, les malades naissent de sujets malades et les germains épargnés ont eux, des enfantssains.

La plupart des constatations, faites par des auteurs qui n'ont cependant pas séparé deux modes de transmission de la tare, concordent avec l'hypothèse d'une transmission dominante.

Les exceptions observées sont dues au fait que la pénétrance de l'allèle mutant n'est pas absolue.

Lejeune, qui a calculé le taux de pénétrance sur 16 fratries de la littérature, a retrouvé un taux de 12,5 %, taux calculé sur des observations parmi lesquelles existaient des cas à transmission récessive, donc sous-estimé et semblant en fait proche de 50 %.

Tels sont donc les deux modes de transmission de cette maladie qui n'apparaît donc pas univoque à une étude approfondie.

A ces deux modes de transmission, correspondent, comme nous le suspicions, deux aspects clinico-radiologiques différents, mais aussi deux modalités évolutives.

VI. Evolution et Pronostic

Pour le premier groupe d'observations, il s'agit, comme nous venons de le voir, d'une affection bien tolérée, dont les manifestations cliniques sont réduites à un genu valgum.

Si l'incidence de la maladie sur la croissance n'apparaît pas d'après les observations, les déformations des genoux, sont, par contre, modérément, évolutives pendant la période de croissance, et récidivent après un traitement correcteur chirurgical effectué à cette période (cas 44 en particulier).

Il faut donc insister sur la contrindication à effectuer une ostéotomie de variation au cours de la croissance, car l'intervention correctrice est alors vouée à l'échec par récurrence du genu valgum.

Pour les déformations cranio-faciales, du deuxième groupe d'observations, en revanche, l'évolutivité est très nette au cours de l'âge.

Souvent ignorée chez le jeune enfant, la maladie devient évidente après l'âge de 5 ans, pour prendre parfois l'aspect caricatural du léontasisme osseux.

Les altérations radiologiques des os longs peuvent aussi se modifier avec la croissance ; nous avons vu au chapitre radiologique que l'atteinte des os longs pouvait être chez le jeune enfant très trompeuse, pour devenir typique à des examens ultérieurs.

Les manifestations neurologiques et sensorielles sont fréquentes et évolutives comme l'a démontré MONTELEONE par des audiogrammes répétés chez la même malade suivie pendant 10 ans (Cas 86) pour une surdité de conduction.

Ce peut être : essentiellement surdité progressive de transmission par ostéosclérose des os de l'oreille moyenne ; mais aussi parfois : cécité par névrite optique, paralysie de certains nerfs crâniens (la 7ème paire étant plus souvent atteinte que la 6ème).

Il arrive très rarement, heureusement, que certaines formes de dysplasies métaboliques avec atteinte cranio-faciale importante soient graves d'emblée avec manifestations encéphaliques (pertes de connaissances brèves et répétées, céphalées et vomissements) évocant une hypertension intra-cranienne par rétrécissement du trou occipital, retrouvé à l'autopsie.

Ainsi apparaît une différence fondamentale dans le pronostic de ces deux formes de dysplasies métaboliques, l'une étant la cause uniquement d'un préjudice esthétique, l'autre pouvant mettre en jeu la vie du malade.

Notons, enfin, que les fractures pathologiques sont exceptionnelles, et qu'il n'y a jamais d'anémie comme dans l'ostéopétrose.

FORMES CLINIQUES

A la lumière des résultats que nous venons de trouver, il semble donc que nous puissions différencier deux maladies indépendantes, et différentes tant sur le plan clinique et radiologique que sur le plan génétique.

Le pronostic de l'affection est d'autre part bien différent dans les deux cas.

Nous distinguerons donc deux formes de dysplasies osseuses par absence de résorption modelante métaphysaire.

Nous suivrons en cela l'exemple de JACKSON, qui a été le premier en 1954, à découvrir l'atteinte possible du crâne.

Il a individualisé alors une nouvelle dysplasie osseuse, à côté de la dysplasie métaphysaire "pure", qui est celle qu'a décrite Pyle chez son jeune patient et que l'on peut, pour cette raison, appeler Maladie de Pyle.

Jackson appelle dysplasie cranio-métaphysaire, cette nouvelle entité, dont il retrouve trois cas dans la littérature antérieure, et en présente personnellement deux cas. Nous trouvons donc logique de donner le nom de Maladie de Jackson à cette deuxième entité.

Pour cet auteur, la dysplasie cranio-métaphysaire est caractérisée par l'association d'un léontiasis osseux et d'une sclérose de la base du crâne à une modification de la métaphyse des os longs semblable à ce qui est vu dans la Maladie de Pyle ou dysplasie métaphysaire.

Cet auteur rapproche, d'autre part, la Maladie de Pyle de l'ostéopétrose d'Albers Schönberg, et il considère que toutes les formes de transition existent entre dysplasie purement métaphysaire, dysplasie métaphysaire avec simple réduction de taille des sinus para-nasaux, dysplasie cranio-métaphysaire, avec léontiasis osseux et sclérose de la base du crâne, formes incomplètes d'ostéopétrose où une grande partie du squelette a une densité normale, mais une texture et une forme anormale, et enfin ostéopétrose "classique".

I. Dysplasie métaphysaire (Maladie de Pyle)

Maladie familiale à transmission récessive autosomique.

1°) Symptomatologie clinique

La maladie est pauci symptomatique.

Les seules manifestations cliniques fréquentes sont sous la dépendance du genu valgum (gêne de la marche, douleur des genoux).

Le genu valgum se développe précocement au cours de la vie et évoluent lentement au cours de la croissance récidivant toujours après ostéotomie de correction.

L'élargissement métaphysaire des os longs peut être palpable.

Plus rarement, on peut noter : une incurvation en "S" des jambes, une concavité en arrière des bras et des cuisses, une limitation de l'extension des coudes par hypertrophie de l'extrémité supérieure-cubitale. La limitation des mouvements des autres articulations serait possible (RUBIN), mais hormis la hanche, aucun cas n'en est rapporté.

Parfois, existe, d'autre part, une scoliose modérée.

Les membres inférieurs peuvent paraître plus longs que la moyenne, mais les mensurations du tronc et des extrémités sont normales.

Les malformations et malpositions dentaires sont fréquentes.

La fragilité osseuse est certaine et dans le passé de ces sujets, on note souvent de nombreuses fractures, toujours causées par un traumatisme.

La plus grande tendance aux fractures osseuses est cependant une des complications de cette affection.

2°) Symptomatologie radiologique

Crane : L'atteinte du crane est constamment retrouvée quand elle est attentivement recherchée. C'est le cas en particulier du patient décrit par Pyle dont la radio du crane, retrouvée par F. GORLIN, a été publiée.

Les malformations cranio-faciales de ce premier sujet certaines , quoique discrètes, pourtant furent négligées par Pyle.

L'atteinte crânienne est toujours faible.

Elle se résume à une saillie des bosses frontales, formant un bombement modéré supra-orbitaire, un défaut de pneumatisation des sinus de la face qui peuvent être réduits en volume ou même absents.

Plus rarement, il a été noté une discrète hyperostose de la voûte.

Le maxillaire inférieur est hypertrophié et l'angle d'ouverture de la portion horizontale rétréci. Cela est particulièrement visible sur un cliché en incidence de Hirtz.

Un certain degré de prognathisme peut être associé à ces anomalies.

- Clavicules

Les clavicules sont renflées à leur extrémité sternale et à un moindre degré à leur extrémité acromiale.

- Os courts tubulaires : La pseudo-expansion est trouvée dans les régions de croissance maximale.

Cela est particulièrement bien visible à l'extrémité distale des derniers métacarpiens et métatarsiens et à l'extrémité proximale du premier méta et des phalanges proximales.

L'élargissement est à l'extrémité métaphysaire opposée à l'épiphyse fertile.

La corticale est amincie dans la partie renflée et plus épaisse à l'autre extrémité de l'os.

- Bassin

Le bassin n'est pas un os où existe une intense activité de modelage ou de constriction. Le trou obturateur est réduit de diamètre.

Le diamètre transverse du détroit sup. peut être rétréci.

L'ilion est élargi dans la portion sus-cotyloïdienne.

Les branches ischio et ilio-pubiennes sont hypertrophiées (la branche ischio-pubienne souvent davantage).

L'échancure sacra-sciatique est aplatie ou absente :
un aspect de coxa valga a été décrit associé à une protrusion acétabulaire (dans un cas).

-Les côtes : sont élargies à leurs deux extrémités.

Le degré de densité et de sclérose varie d'un sujet à l'autre.

Un aplatissement des corps vertébraux peut être noté.

Les os du carpe et du tarse ne sont pas touchés, ceux-ci étant, de même que les vertèbres, peu façonnés pour le processus de résorption modelante.

- Os longs : L'expansion de la région métaphysaire est une pseudo-expansion, puis que l'os formé résulte de la persistance de l'os enchondral formé.

L'absence de constriction apparaît le plus nettement pendant la période de croissance des os longs. Chez l'adulte jeune la métaphyse a un aspect ostéoporotique avec une plage osseuse de densité diminuée. La corticale est amincie dans cette région, et plus épaisse au niveau de la diaphyse où elle peut être condensée.

La trabéculatation apparaît donc, délicate, et le remodelage interne habituel de la spongieuse diaphysaire n'existe pas.

La métaphyse peut être traversée de lignes plus denses transversales dites "arrête de croissance", ou d'une trabéculatation longitudinale lâche et grossière.

./...

L'extrémité distale du fémur a la forme caractéristique en "Flacon d'Erlenmeyer" très prononcée.

Le renflement commence habituellement d'une manière abrupte à la moitié de la diaphyse fémorale qui est ainsi écourtée, alors que les métaphyses ont à la fois élargies et allongées (cet ensemble étant nécessaire au diagnostic, nous le reverrons)

Le tibia, à ses deux extrémités et le péroné présentent le même aspect et sont souvent incurvés en "S" italique.

L'humérus présente le même renflement de ses 2/3 proximaux.

Radius et cubitus sont épaissis dans leur 2/3 distaux.

La croissance en longueur est normale, et les études comparatives avec un enfant normal du même âge ne montrent pas de différence.

L'évolution est toujours bénigne, hormis le préjudice esthétique de l'affection, et la plus grande facilité qu'ont ces malades à faire des fractures osseuses.

Rappelons enfin, que les examens de laboratoires sont toujours normaux, de même que dans l'affection suivante.

II. Dysplasie cranio-métaphysaire (Maladie de JACKSON)

Maladie familiale autosomique dominante à pénétrance incomplète (le taux de pénétrance semblant voisin de 50 %).

La maladie est évolutive, pouvant aboutir à la léthalité dans un tableau de H.I.C. par rétrécissement du trou occipital.

Il existe, d'ailleurs, deux formes cliniques de cette maladie, une forme congénitale précoce qui évolue ensuite vers la dysplasie cranio-métaphysaire tardive.

A - Dysplasie cranio-métaphysaire congénitale

Les cas précoces du nouveau-né et de la première enfance sont rarement reconnus, d'autant que cette forme est latente et qu'il

n'existe aucune donnée clinique ou biologique permettant de la suspecter.

Si pour une raison quelconque (fracture ou maladie intercurrente) un examen radiologique est pratiqué, le diagnostic en devient très facile.

Les anomalies à ce stade précoce sont :

Sclérose de la diaphyse des os longs,

- radiotransparence de la région métaphysaire sans renflement.

- Sclérose de la base du crâne et des os de la face.

Si l'on suit l'évolution radiologique de cette dysplasie au cours de la croissance, on voit apparaître progressivement les modifications métaphysaires caractéristiques de la forme tardive.

L'affection peut être confondue avec la maladie de Camurati-Engelmann ou une forme atypique d'ostéopétrose.

B - Dysplasie cranio-métaphysaire tardive.

Il est difficile de savoir à quel âge cet aspect typique apparaît, certains nouveaux-nés radiographiés même précocement, étant déjà atteint par cette forme dite "tardive", ne paraissent pas débiter leur maladie avec les signes radiologiques précédemment décrits.

Cette maladie évolue progressivement au cours de la vie, pouvant aboutir à la léthalité, dans les cas les plus graves dans un tableau d'hypertension intra-cranienne.

C'est l'importance de l'atteinte crânienne qui commande le pronostic comme dans l'ostéopétrose.

L'ostéosclérose détermine, en effet, un rétrécissement des orifices de la base du crâne qui entraîne des troubles nerveux et sensoriels par atteinte des paires crâniennes, et, au maximum un trouble de l'hydrolique du L.C.R. par réduction du diamètre du trou occipital.

1°) Symptomatologie clinique

La face est bien particulière donnant un aspect bestial, sans expression, aumalade, alors que l'intelligence est presque toujours conservée. Le nez est large et plat, un hypertélorisme est toujours associé.

Hypertrophie du frontal, formé dans les cas extrêmes un bloc osseux soudé aux os du nez, sans sillon de séparation.

L'hypertrophie interesse parfois les paumettes s'arrêtant aux plis, naso-géniens qui sont conservés et même accusés.

Le maxillaire supérieur est moins touché par le processus hypertrophique, et semble, de ce fait, en retrait par rapport au massif facial.

La mandibule est très développée, et le prognatisme est évident.

L'aspect complet est celui du léontiasis osseus quand l'ostéosclérose est maximale.

La denture est de très mauvaise qualité.

Le crâne est augmenté de volume, avec proéminence de la glabella.

Les troubles neurologiques peuvent être visibles cliniquement et détectés par les examens complémentaires (F.O. et O.R.L.): nystagmus, bilatéral spontané, paralysie faciale, surdité souvent mixte, par sclérose du temporal, atrophie optique avec baisse progressive de la vision, évoluant vers la cécité, par rétrécissement du calibre du canal optique.

La respiration peut être bruyante, soufflante, associée à un jet agerusco- purulent. L'obstruction nasale peut rendre la respiration impossible par le nez, obligeant le malade à respirer par la bouche.

Le rétrécissement de la lumière nasale par l'ostéosclérose des os de la face peut être découvert précocement, dans les cas Frustes, par rhinoscopie.

Obstruction des canaux naso lacrimaux, conjonctivité chronique ou récurrente, sont des manifestations peu fréquentes.

2°) Symptomatologie radiologique

Le crane présente une condensation et une hyperostose de la base, une condensation de la voûte, diffuse ou localisée, et plus ou moins importante.

Dans les cas les plus sévères, l'aspect radiologique est celui du léontiasis osseus, avec épaississement et sclérose des os de la face, énorme condensation et hypertrophie de la base et à un degré moindre de la voûte.

Les cavités pneumatiques de la face sont absentes, la région mastoïdienne est compacte et dense.

Les pyramides pétreuses et les rebords orbitaires sont sclérosés.

L'augmentation de la distance inter-orbitaire est visible sur les clichés.

Persistance des dents de lait, retards à l'apparition de la deuxième dentition, dents surnuméraires ou insuffisantes en nombre, caries dentaires sont les anomalies stomatologiques observées sur les "Panorex" quand ils ont été pratiqués.

Le renflement de la région métaphysaire des os longs est moindre que dans la Maladie de Pyle.

Il s'agit d'un élargissement en canne de golf, bien visible à l'extrémité inférieure des fémurs, et l'extrémité supérieure des tibias.

L'aspect en "Flacon d'Erlenmayer" débutant au milieu de la diaphyse fémorale n'existe pas dans ce cas, et peut permettre de différencier les deux affections.

La sclérose diaphysaire est importante et, alors qu'elle est rare, et toujours moindre dans la Maladie de Pyle.

La transition avec la région métaphysaire élargie n'est jamais brusque, d'autre part.

L'élargissement et l'allongement des métaphyses des autres os longs est toujours moins marquée que dans la dysplasie métaphysaire.

Côtes, clavicule et bassin ne sont jamais atteints par l'hypertrophie osseuse.

Les examens biologiques sont toujours normaux.

Tels sont les signes distinctifs de ces deux dysplasies osseuses, qui semblent bien constituer deux entités morbides, différentes.

DIAGNOSTIC DIFFERENTIAL

Le 1er problème qui se pose est de différencier les deux formes de dysplasies métaphysaires.

1. Diagnostic de variété

Cliniquement, nous avons vu la différence de symptomatologie entre ces deux affections.

A - Maladie de Pyle

se caractérise par des troubles morphologiques des membres inférieurs qui sont essentiellement genu valgum et allongement apparent des membres inférieurs.

Le crane et la face ne sont pas modifiés.

B - Dysplasie cranio-métaphysaire

La dysplasie cranio-faciale est évidente donnant au malade un aspect bestial, sans expression. La respiration est parfois bruyante, soufflante, obligeant le malade à respirer bouche ouverte.

Les troubles neurologiques sont fréquents : surdité, nystagmus bilatéral spontané, cécité, paralysie faciale. de même que des manifestations en rapport avec HIC débutante : vertiges, perte de connaissance brève, céphalées.

Les déformations des membres inférieurs ne sont pas apparentes cliniquement, mis à part un élargissement de la métaphyse fémorale inférieure à la palpation.

Donc, l'examen clinique soigneux permet sûrement de différencier ces deux maladies.

Dans les cas moins typiques, le problème est alors difficile, mais de toute façon, ^{on} s'aidera de l'examen radiologique.

Sur la constatation radiologique d'une expansion métaphysaire des os longs il importe alors de savoir s'il s'agit d'une maladie de Pyle ou d'une dysplasie cranio-métaphysaire.

Cela est relativement facile dans la majorité des cas, si l'on prend la précaution d'effectuer une exploration radiologique complète.

La découverte d'une atteinte hyperost osante et densifiante de la face et du crane permet de porter sûrement le diagnostic de dysplasie cranio-métaphysaire.

Par contre l'existence d'une discrète modification du squelette cranien signe la Maladie de Pyle où se voit :

- une saillie modérée des bosses frontales
- un discret épaissement de la voûte
- un prognathisme peu prononcé, avec fermeture de l'angle du maxillaire inférieur touché par le processus hypertrophique.

Signe distinctif important, il n'existe jamais de sclérose associé au processus d'hypertrophie osseuse dans la dysplasie métaphysaire

Dans la maladie de Pyle d'autre part, le renflement métaphysaire débute au milieu de la diaphyse fémorale, avec une zone transitionnelle brusque et abrupte.

Dans la dysplasie cranio-métaphysaire, côtes, clavicule et bassin ne sont pas touchés par le processus hypertrophique les os des membres supérieurs sont eux-mêmes atteints de façon habituellement peu intense et n'ont jamais l'aspect caricatural de la maladie de Pyle.

(La région métaph. supérieure de l'humérus est élargie et renflée de telle façon qu'elle occupe les 2/3 proximaux de cet os)

Donc, radiologiquement, il est toujours possible de différencier la dysplasie métaphysaire de la dysplasie cranio-métaphysaire essentiellement sur l'étude soignée du crane et des fémurs.

Le diagnostic positif de dysplasie cranio-métaphysaire ou métaphysaire est basé sur l'élargissement et l'allongement des métaphyses qui sont décalcifiées, mais sans remaniement structural important, et sur les lésions craniennes.

Nous allons maintenant discuter un certain nombre d'affections pouvant donner un aspect renflé des métaphyses.

C'est le problème en fait d'une dysplasie métaphysaire sans presager de sa forme, pour plus de simplicité.

II. Diagnostic d'une déformation métaphysaire des os longs.

A - Nous éliminerons tout d'abord trois dysplasies osseuses quise caractérisent par un défaut de résorption modelante métaphysaire très voisine de la dysplasie métaphysaire.

1°) Ostéodysplasie (Syndrome de Melnick et Needles).

Maladie à transmission dominante autosomique, elle emprunte de nombreux traits à la maladie de Pyle (renflement métaphysaire et condensation crânienne).

Observée pour la première fois aux Etats-Unis par Melnick et Needles, cette affection a été retrouvée ultérieurement chez deux sujets par Maroteaux, Chouraki, et Coste, qui lui ont donné le nom d'ostéodysplasie.

Cliniquement, la maladie est discrète et sa découverte en est rare, car elle reste souvent méconnue.

Le faciès est assez particulier :

légère exophtalmie, pommettes saillantes, front haut et étroit, micrognathie, dysplasie dentaire.

Il existe de plus un cubitus valgus, un raccourcissement ou une incurvation de la dernière phalange du pouce et un genu valgum. La taille est normale.

L'examen radiologique des membres, montre une incurvation diaphysaire (tibia, rachis), une irrégularité de la corticale diaphysaire dans son contour externe et son épaisseur.

Le col fémoral est élargi, et il existe une coxa valga accentuée.

Les côtes ont un aspect sinueux et rubané.

L'omoplate est courte et le bassin rétréci, avec des ailes iliaques, étroites à la partie inférieure et portant évasées à la partie supérieure. Chez l'adulte la voûte du crâne est épaissie et la base parfois condensée.

L'observation 47 se rapproche par de nombreux points de cette maladie.

2°) La dysostéosclérose

Maladie isolée par Spranger et Roy réalise une dysplasie osseuse ressemblant de façon frappante à la maladie de Pyle par son défaut de modelage métaphysaire des os longs.

Il existe d'autre part, une condensation des extrémités osseuses et des épiphyses.

Un syndrome neurologique et cutané sont souvent associés aux lésions osseuses.

Il n'existe pas d'atteinte radiologique du crâne.

Cette affection osseuse semble très voisine de la dysplasie métaphysaire pure.

L'observation 78, certainement, et peut être les cas 3, 4 et 54 se rapportent à cette entité morbide qui semble plutôt une forme clinique de dysplasie métaphysaire.

3°) La dysplasie osseuse oculo-dentaire de Rasic et Weber

Maladie décrite pour la première fois par Meyer, Schwickerath, puis plus tard, par Gorlin et Coll d'une part, et Gillespie d'autre part.

Elle réalise une expansion métaphysaire de l'extrémité inférieure des fémurs et une dilatation de l'extrémité interne des clavicules tout à fait semblable à ce que l'on observe dans la dysplasie métaphysaire

L'aspect du visage est bien particulier : visage assez fin avec hyperplasie du nez qui a un aspect courbé en "bec de perroquet", mais aussi ~~micro~~ophthalmie avec épicanthus.

On note, par ailleurs, d'autres malformations : hypoplasie dentaire, syndactylie, cataracte.

Cette dysplasie osseuse est héréditaire et dominante.

L'examen microscopique de l'os (Rajic) montrerait une structure en "mosaïque" pagetoïde.

Les cas 30,31,32 sont à ranger dans cette affection:

B - Après ces trois affections tellement proches des dysplasies métaphysaires qu'elles peuvent aussi être confondues par certains auteurs, nous éliminerons un certain nombre de maladies qui réalisent des déformations voisines au niveau des extrémités des os longs :

1°) D'abord certaines maladies hématologiques ou du système réticulo-endothélial. qui réalisent secondairement un aspect en "Flacon d'Erlenmeyer, proche de la maladie de Pyle, par défaut de ^{resorption} modelante de la métaphyse des os longs.

Ce sont la maladie de Gaucher et certaines affections hématologiques, Thalassémie, en particulier.

La maladie de Gaucher réalise, en effet, un aspect en "Flacon d'Erlenmeyer, particulièrement net à l'extrémité inférieure du fémur, mais cette expansion métaphysaire s'accompagne d'altération de structure avec corticale amincie, et même lacunes plus importantes.

La dysplasie est facile devant l'association de signes chroniques de surcharge lipidique au niveau du foie et de la rate, et sur la présence de cellules de Gaucher au myélogramme ou à la biopsie osseuse.

Certaines affections hématologiques à l'origine d'une hyperplasie médullaire erythroblastiques.

Ce sont la Leucoselymphoïde chronique mais surtout les anémies hémolytiques chroniques, en particulier la thalassémie et plus accessoirement l'anémie à hématies falciformes. Elles réalisent une atteinte des os longs consistant en une expansion plus ou moins marquée, portant surtout sur la région métaphysaire, particulièrement nette au niveau des petits os tubulaires des mains, métacarpiens et phalanges, prenant un aspect rectangulaire ou boudiné, mais qui peut se voir également au niveau de l'extrémité inférieure du fémur, des côtes à leur extrémité antérieure, réalisant alors un aspect particulièrement trompeur. Cette expansion est associée à une raréfaction diffuse de la corticale des os longs avec canal médullaire élargi.

A cette atteinte des os longs peut s'associer une atteinte moins fréquente, semble-t-il, du squelette cranio-facial, caractérisée par une hyperostose médio-faciale discrète avec aspect mongoloïde, toujours associé à des lésions caractéristiques et importantes de la voûte : épaississement du diploë dont les travées réalisent l'aspect en "poil de brosse".

De toute façon, le contexte clinique est différent, et l'exploration hématologique permette le diagnostic.

2°) Certains états carentiels

L'avitaminose A dans sa forme sévère :

Expérimentalement, en effet, comme Mellamby en 1941, l'a montré chez le chien carencé, l'avitaminose provoque un flou des contours de l'os, un élargissement et un épaississement visibles surtout au niveau du crâne, mais aussi au niveau des os longs où domine également un défaut de remaniement métaphysaire.

Le rachitisme commun peut aboutir à un certain élargissement de l'extrémité de la diaphyse avec incurvation diaphysaire, mais associé à un retard de points d'ossification, à une diminution d'opacité de l'os et à une irrégularité de la ligne diaphysocartilagineuse qui est floue, en dents de scie : l'hyperphosphorémie permet le diagnostic, ainsi que les résultats du test thérapeutique.

Le rachitisme familial vitamino-résistant hypophosphatémique familial, les rachitismes d'origine rénales (cystinose, syndrome de Toni-Debré, Fanconi et syndrome de Lowe), l'hyperphosphatasie constitutionnelle donnent des lésions à peu près identiques avec incurvation métaph-diaph; métaphylargies et mal calcifiées, limite irrégulière entre l'os et le cartilage de conjugaison.

3°) Certaines intoxications sévères par des métaux ou des métalloïdes :

Les ostéopathies saturnines, phosphorée ou bismuthique provoquent chez l'enfant un blocage de la resorption osseuse de la métaphyse et une augmentation de l'ostéogénèse. Les lésions créées rappellent la maladie de Pyle.

La plus fréquente est l'intoxication au plomb.

Il s'agit habituellement en France, d'enfants portant à leur bouche des jouets recouverts de peinture de plomb.

Aux U.S.A., cette intoxication est fréquente; les enfants mangent de la terre chargée en plomb, caractéristique, que possèdent les terrains sur lesquels sont construites certaines villes américaines.

Deux auteurs américains Pease et Newton (1962) ont particulièrement étudié cette ostéopathie et rapportent une série de 24 cas de "dysplasie métaphysaire" à des degrés divers, sur une série de 48 enfants intoxiqués au plomb et radiographiés.

Le tableau clinique est sûrement celui d'un saturnisme aigu avec encéphalopathie (sur 85 enfants traités pour intoxication au plomb 15 sont morts d'encéphalites). Mais certains des 48 restants n'ont présenté que des signes chroniques et biologiques de saturnisme chronique.

Les lésions osseuses, découvertes d'examen radiologiques, siègent surtout au niveau des os longs de l'enfant âgé de moins de cinq ans (extrémité inférieure du fémur et supérieure du tibia).

Il existe une expansion métaphysaire d'intensité variable.

Mais des opacités en bandes opaques sont toujours mises en évidence dans la région métaphysaire, à la limite inférieure du cartilage de conjugaison. L'épaisseur de ces bandes est proportionnelle à la durée de l'exposition à l'agent polluant.

Si les apports de plomb cessent, ces bandes disparaissent.

Plus rarement, l'arc antérieur des côtes est le siège également de condensation en bande.

Microscopiquement, on retrouve de nombreuses trabéculations enfoncées et tassées de matrice cartilagineuse plombifiée et calcifiée, enchassées dans l'os avec multiplication des espaces intercellulaires.

Les ostéopathies au bismuth sont rencontrées chez le jeune enfant après traitement anti-syphilitique. Elles surviennent également chez le nouveau-né dont la mère a été traitée par des sels de Bismuth pendant la grossesse.

Caffey (1937) a précisé le premier, l'aspect de ces lésions latentes cliniquement, identiques aux précédents, avec des raies denses bismuthiques de 1 à 5 mm de haut qui bordent le cartilage de conjugaison dans la région métaph. ou qui cernent en anneaux les noyaux épiphysaires.

L'intoxication au phosphore, dans la latence clinique est aussi habituelle, donne un tableau radiologique identique aux précédents, chez l'enfant. Les images disparaissent en plusieurs mois, voire plusieurs années si le toxique n'est plus administré.

4°) On en rapprochera : l'intoxication par la vitamine D

L'hypervitaminose D peut déterminer des lignes denses métaphysaires, en demeurant assez discrètes, associées à des calcifications des parties molles.

L'ostéodystrophie par hypothyroïdie

Dans l'eryxoedème congénital, on peut observer dans de rares cas un épaissement de la corticale diaphysaire avec rétrécissement

de la cavité médullaire et des bandes transversales denses métaphysaires, ou plus rarement, une sclérose diffuse. La maturation osseuse est retardée et les noyaux fragmentés ; le test à l'iode 132 est positif et l'extrait thyroïdien efficace.

C - Nous terminerons enfin en évoquant quelques affections osseuses entrant dans le groupe des chondrodysplasies, mais retentissant sur la métaphyse en altérant sa morphologie.

La dysostose métaphysaire réalise une maladie totalement différente, mais dont la terminologie peut prêter à confusion avec la maladie de Pyle.

Elle est caractérisée par des troubles de développement des métaphyses qui sont élargies et dont la structure est remaniée avec une transparence inégale, tachetée la ligne métaphyso-cartilagineuse est irrégulière déchiquetée, le cartilage plus large que normal.

La dysostose métaphysaire se présente sous deux formes : une forme majeure (dite de Murk-Jansen), qui est racissime et des formes mineures décrites par Schmid puis par McKusik qui sont bien moins rares et dont il existe des types partiels et intermédiaires.

Le cas de Theodorou, étiqueté dysplasie métaph., est en fait un cas de dysostose métaphysaire.

La dysostose spondylo-métaphysaire. Isolée nomenclologiquement par Kozłowski, Maroteaux, et Spranger, elle est caractérisée par l'association : d'une platyspondylie avec souvent cypho-scoliose, de déformations pelviennes importantes, et des discrètes altérations métaphysaires rappelant l'affection précédente : surtout nettes au niveau des hanches.

Les dysplasies épiphysaires réalisent une atteinte de l'épiphyse et s'accompagne de troubles très importants de la croissance.

III. Le diagnostic d'une dysplasie cranio-faciale revient à discuter la dysplasie cranio-métaphysaire ; l'atteinte crânienne de la maladie de Pyle ne se discutent pas, qu'il s'agisse d'un aspect de léontiasis osséa ou d'une forme moins importante, toutes les causes de dysmorphies faciales peuvent se discuter, et, par ordre de fréquence sont à envisager;

4°) La maladie de Paget

cause la plus fréquente de leontiasis ossea, dans laquelle les déformations externes restent habituellement modérées sans entraîner l'aspect monstrueux classique.

Ce léontiasis ossea réalise une image radiologique très particulière du crâne avec hyperostose du maxillaire supérieur et des os de la base du crâne, épaissement de la voûte qui est mouchetée d'opacités irrégulières à contours flous.

L'aspect histologique est celui de l'ostéite déformante aux structures en mosaïque des travées osseuses.

5°) La Dysplasie fibreuse de Jaffe-Lichtenstein réalise plus souvent des formes monstrueuses de leontiasis ossea, très souvent asymétriques; les radiographies du crâne montrent un épaissement et une densification des os de la base et du maxillaire supérieur, ces altérations pouvant s'étendre au maxillaire inférieur et aux os de la voûte. Il s'y associe fréquemment, à ce niveau, des zones de raréfaction osseuse d'allure kystique, ovale et plus ou moins bien limitées.

3°) La maladie d'Albers-Schönberg peut poser de difficiles problèmes. Nous avons vu longuement les nombreux liens entre ces deux affections et les formes de passage possible. Dans les cas typiques, le crâne est le siège d'un processus de condensation et d'hyperostose voisin de la dysplasie cranio-métaphysaire.

La condensation débute à la base du crâne et y prédomine, elle s'étend en général vers la voûte et la face. Sur le cliché de la face la condensation péri-orbitaire, ainsi que celle des rochers et du maxillaire supérieur donne l'image en "Loup de Carnaval"

Il y a absence de développement des cavités pneumatiques et parfois rétrécissement des trous optiques engendrant une cécité.

La voûte est à la fois condensée et épaissie et les tables se différencient mal du diploé. La condensation est généralisée et homogène, réalisant le crâne en porcelaine, ou prédominante dans les régions frontales et occipitales.

Les lésions dentaires sont fréquentes et variées. Les lésions cranio-faciales sont donc très voisines, cependant, pour J.F. Holt, l'atteinte du maxillaire inférieur serait un bon signe différentiel car, fréquente dans la dysplasie cranio-métaphysaire, elle ne se verrait jamais dans la Maladie d'Albers-Schönberg. Elle est cependant signalée dans un cas d'osteopetrose rapporté par Higinbotham.

L'étude radiologique des os des membres retrouve, certes, l'aspect en canne de golf des métaphyses, mais les plaques osseuses sont le siège d'une condensation diffuse ou striée sous forme de bandes transversales, perpendiculaires au grand axe de l'os, plus ou moins généralisée et toujours symétrique.

La sclérose touche toutes les pièces du squelette périphérique qui ont un aspect bien particulier. Enfin, il n'existe jamais de ^{signes} hématologiques ou d'ostéonérite du maxillaire inférieur dans la dysplasie cranio-métaphysaire.

Le diagnostic devient pratiquement impossible pour certaines observations : Obs No 20 de Fairbank (cas 7)

Obs de Chaptal (52),

Obs de Hurwitz (93),

ou coexiste un aspect de renflement métaphysaire rappelant la dysplasie métaphysaire et des condensations osseuses dont le siège et la morphologie sont identiques à ce que l'on voit dans l'ostéopetrose, d'autant qu'à l'examen anato-pathologique de fragments osseux prélevés il est retrouvé dans un cas la persistance d'ilot de cartilage calcifié non résorbé, que l'on trouve à l'ordinaire dans la maladie d'Albers-Schönberg.

Ces quelques observations marquent en fait, de l'existence de cas transitionnels, ce qui avait été soupçonné par Jackson, et rend particulièrement intéressante la thèse de "Classification dynamique" de Ph. RUBIN, qui rend possible tous les degrés de formes transitionnelles entre la dysplasie métaphysaire "pure" et l'ostéopetrose, selon le caractère plus ou moins précoce du stade où suivent les troubles de la croissance de l'os caractérisés par une insuffisance de résorption de la spongieuse de la "métaphyse".

4°) La maladie de Camurati-Engelmann ou dysplasie diaphysaire progressive.

réalise au niveau du crane des modifications plus frustes que celles de la dysplasie cranio-métaphysaire. En effet, l'atteinte crânienne, fréquente, consiste en une densification de la base du crane à laquelle peut s'associer une hypersotose frontale; la sclérose diffuse au crane est rare.

Les signes associés des os longs permettent en règle d'en faire le diagnostic, devant une condensation et une hypersostose localisées aux diaphyses des grands os longs, et prédominant à leur partie moyenne.

Le processus condensant s'arrête à la ligne d'accroissement et respecte toujours les épiphyses qui sont normales.

5°) Nous discuterons rapidement, pour terminer, un certain nombre d'affections très diverses qui peuvent être à l'origine de modifications radiologiques épaississantes et densifiantes du crane et de la face :

A - L'hypercalcémie idiopathique ^{réalise} dans sa forme grave (syndrome de Fanconi-Schlesinger) une ostéoclerose généralisée qui rassemble beaucoup à l'ostéopetrose, mais il y a un faciès bien particulier évoquant un elfe (Elfin facies) et les troubles du métabolisme calcique sont caractéristiques.

La condensation du crane prédomine à la base; dans un certain nombre de cas une craniosténose est associée.

Les métaphyses ne sont pas déformées, surtout.

B - L'hyperphosphatasie chronique idiopathique est une affection dominante, très rare, découverte par Caffey où la voûte du crane est épaissie avec élargissement du diocrâne et des zones irrégulières de condensation, qui se manifeste chez l'enfant.

La face est normale, à l'exception du maxillaire inférieur qui peut présenter des clartés lacunaires et la disparition de la lumina dura.

Il s'y associe une hyperostose régulière des diaphyses et une incurvation des fémurs.

C - Elle est à distinguer de l'hyperostose corticale généralisée ou maladie de Von Buchem qui ne s'observe que chez l'adulte.

Elle réalise un énorme épaissement avec ostéosclérose diffuse de la voûte, de la base, de la face et du maxillaire inférieur, qui peut être à l'origine de trouble par compression des nerfs de la base.

La partie ^{moyenne} de la diaphyse des os longs est condensée.

D - La pycnodysostose de Lamy et Maroteaux est une affection condensante s'accompagnant d'aplasies cranio-faciales analogues à celle de la dysostose cleido-cranienne, et phalangiennes.

La densification de la base du crâne reste discrète.

Les os longs sont le siège d'une condensation diffuse, sans stries, avec épaissement de la corticale. Il n'existe pas de trouble du modelage.

E - La mélorheostose, dans sa forme cranio-faciale, ressemble à la dysplasie fibreuse, détermineront une hyperostose unilatérale affectant essentiellement le massif facial supérieur et la mandibule.

Le diagnostic en est facile s'il s'y associe une condensation de la diaphyse d'un os long.

F - La dysostose cranio-faciale de Crouzon avec énorme bosse frontale, impressions digitiformes de la voûte et aplasie du maxillaire inférieur ne peut prêter à confusion.

G - Les hémopathies condensantes pures sont très rares chez l'enfant ; elles peuvent réaliser une ostéosclérose du crâne.

Chez l'adulte, la condensation, ^{le} plus souvent de type cotonneux, pseudo-pagétique, s'observe dans l'ostéomyélostérose, mais elle respecte en général le crane.

Citons enfin, le cancer de la prostate, qui dans des cas rarissime, peut déterminer une condensation diffuse, plus ou moins généralisée, sans aucune symétrie, intéressant le crane.

Le Goundou, ou osteite chronique hyperostosante de la face, due au pian, ne s'observe que chez les Noirs d'Afrique Tropicale.

IV - Diagnostic de la dysplasie cranio-métaphysaire congénitale.

Cette forme particulière de diagnostic difficile et habituelle pose le problème d'une densification généralisée du squelette chez le jeune enfant.

- Plus que, l'intoxication au Fluor,

- Le plombisme

ou les hémopathies, de diagnostic facile, et que nous n'envisagerons pas c'est la maladie d'Albers-Schönberg et la maladie de Camurati-Engelmann qui peuvent prêter à confusion.

I - La distinction entre dysplasie cranio-métaphysaire congénitale et dysplasie diaphysaire progressive peut être très difficile, mais l'évolution radiologique ultérieure, indispensable au diagnostic, levera les doutes.

La maladie de Camurati ne comporte pas d'atteinte au-dessous de la ligne de croissance, l'évolution se fait de la région médiane vers l'extrémité, avec densification progressive par dépôt osseux excessif dans la région diaphysaire.

Dans la dysplasie cranio-métaphysaire au contraire, la condensation diaphysaire est due à un épaissement cortical limitant la cavité médullaire et d'évolution régressive durant la croissance.

Dans la première affection, l'atteinte crânienne est moins intense en règle. que dans la dysplasie cranio-métaphysaire

L'atteinte des os longs, enfin, est toujours symétrique dans la dysplasie cranio-métaphysaire alors que la dysplasie diaphysaire entraîne fréquemment une inégalité de longueur des membres.

II. Il est capital de distinguer également la D.C.M. de la maladie d'Albers-Schönberg de pronostic particulièrement ^{sévère} dans la forme récessive à révélation précoce qu'égalise la forme maligne du nourrisson.

Il n'existe pas de condensation épiphysaire ou métaphysaire dans la dysplasie cranio-métaphysaire.

Les signes hématologiques y sont absents, d'autre part.

Les os longs dans les formes graves d'osteopétrose du nourrisson présentent une condensation diffuse qui intéresse la plus grande partie de la diaphyse et en occupe la zone centrale en y dessinant une image ^{en} doubles cones s'affrontant par le sommet.

Ces cones sont à la place du canal médullaire.

Rappelons l'importance de l'atteinte de la mandibule pathognomonique de la dysplasie cranio - métaphysaire pour He.t.

Dans les cas difficiles, là aussi, de toute façon, l'évolution radiologique tranchera.

Les manifestations osseuses métaphysaires des deux formes de dysplasie métaphysaire que nous venons d'étudier sont la conséquence d'une anomalie identique dans la croissance de l'os.

L'intensité du trouble est variable, lui, d'une forme à l'autre.

En effet, la maladie de Pyle et la dysplasie crano-métaphysaire sont caractérisées, nous venons de le voir, par une expansion de la région métaphysaire des os longs, importante pour la dysplasie métaphysaire puis qu'elle atteint les os de membrane, plus discrète et localisée pour la seconde affection.

L'atteinte du crâne toujours associée est discrète dans le premier cas, caractérisée par une ostéosclorose importante dans le deuxième.

Les connaissances actuelles du modelage métaphysaire ont permis d'expliquer le mécanisme intime de formation des anomalies métaphysaires.

Celles-ci sont consécutives à un trouble de la résorption osseuse normale. Les modifications des os plats sont probablement de même nature.

Les anomalies craniennes sont plus difficiles à expliquer, et leur mécanisme de formation semble plus obscur.

Pour P. RUBIN, cependant, à qui nous emprunterons sur la pathogénie de larges fragments de son remarquable ouvrage "DYNAMIC CLASSIFICATION OF BONE DYSPLASIAS", les malformations du crâne procèdent du même mécanisme.

① Croissance en longueur des os longs : l'ossification enchondrale.

Le trouble du modelage métaphysaire est un phénomène connu depuis longtemps.

HALFS puis DUHAMEL avait déjà remarqué que l'os au cours de sa croissance conservait toujours la même morphologie.

C'est à Stéphen Hales (1727) que revient le mérite d'avoir démontré que la croissance en longueur d'un os long se fait au niveau du cartilage de conjugaison. Avant percé deux trous dans la diaphyse d'un fémur de poulet, il constate, deux mois plus tard, que, la longueur du fémur s'étant considérablement accrue, les trous ne sont pas écartés l'un de l'autre, mais se sont éloignés du cartilage de conjugaison.

Duhamel (1739-1743), sacrifiant des porcs nourris à la garance, constate que les parties de l'os immédiatement contigües au cartilage de conjugaison se sont colorées en rouge, alors que le reste de la diaphyse a gardé son aspect habituel.

KOLLIKER, en 1873, avait noté l'existence de nombreux ostéoclastes à la surface extérieure de l'os des veaux.

Il avait remarqué, d'autre part, que le modelage osseux se produisait dans la région métaphysaire lorsque leur concentration était la plus imposante.

LACROIX, surtout, en 1949, a résumé les données concernant le modelage métaphysaire et il en a apporté expérimentalement de nouvelles preuves chez le jeune lapin.

Il insiste particulièrement sur l'importance du rôle du collet cylindrique de périoste immédiatement adjacent à l'os spongieux métaphysaire dans le modelage osseux.

Il donne le nom de "virole perichondrale" à cette entité physiologique.

La preuve formelle de l'activité de la "virole perichondrale" est apportée par une expérience consistant à transplanter un fragment de périoste sous la capsule du rein d'un lapin.

En effet, alors que la greffe du périoste provenant de la

partie moyenne de la diaphyse induit seulement une élaboration d'os à sa partie profonde, la greffe du périoste métaphysaire induit le même phénomène, mais au 15ème jour s'installe une intense résorption ostéoclastique sous-périostée.

Surtout RUBIN, en 1966, explique d'une façon "dynamique" la croissance osseuse et les troubles qui peuvent survenir à ses différents étages.

Il distingue sur le plan histologique (Voir figure 3)

1°) L'épiphyse avec son noyau d'ossification et le cartilage articulaire.

2°) La zone de croissance ou "Physe" avec de la périphérie à la région métaphysaire, différents éléments histologiques empilés les uns au-dessus des autres comme, classiquement, "des briques sur un mur".

a - Les chondrocytes indifférenciés (ou cartilage de réserve ou indifférencié).

b - Le cartilage de prolifération ou série, véritable zone d'élaboration de la croissance en longueur.

c - La zone de vacuolisation (ou de cartilage hypertrophique

- La zone de cartilage calcifié, enfin.

3°) La métaphyse, zone de transformation du cartilage de croissance en tissu osseux et qui se trouve composée de deux parties distinctes :

a' - La spongieuse primaire, constituée de travées dites primaires ; les ostéoblastes, pénétrant par les bourgeons vasculaires la zone du cartilage calcifié, y déposent^{nt} du tissu ostéoïde à l'origine des futures travées osseuses.

b - La spongieuse secondaire, formée de travées dites secondaires, qui seraient, elles-mêmes le résultat de la fusion de plusieurs travées primaires, cette transformation s'accompagnant d'une réduction du diamètre de l'os.

4) La diaphyse

Il est ainsi possible, d'après RUBIN, de donner une définition physiologique et dynamique de la métaphyse, d'après son rôle dans le modelage osseux :

"La métaphyse est la zone située entre le cartilage de croissance et la diaphyse : à ce niveau se produit une absorption osseuse active, et la tendance normale est une réduction du calibre de l'os. Le segment métaphysaire a l'aspect d'un entonnoir aux extrémités de l'os. La spongieuse primaire et la spongieuse secondaire sont absorbées par les ostéoclastes et le mésenchyme vasculaire, ceci servant à réduire le diamètre transverse de l'os".

Il apparaît donc clairement que le modelage métaphysaire résulte d'un processus double, à la fois : - central, c'est le passage de la spongieuse primaire à la spongieuse secondaire avec réduction du diamètre de l'os.

- Périphérique, constitué par la résorption ostéoclasique sous-périoste dont le siège est la virole périchondrale de LACROIX.

Cette hypothèse a été confirmée par les nombreuses études (Voir radio-isotopique effectuées par Arnold et Webster au plutonium marqué note 1) les expériences de TRUETA et AMATO, enfin et surtout, les travaux de RUBIN, qui, par irradiation élective des différents segments d'un os en période de croissance, arrive à reproduire la plus part des dysplasies osseuses humaines.

Cet auteur, qui ne fait pas de différence entre les deux formes de dysplasies métaphysaires, conclue de ses expériences que le trouble à l'origine de la "pseudo-expansion" métaphysaire serait un défaut de résorption de la spongieuse secondaire.

Il s'agirait donc d'une atteinte moins grave, puisque se produisant à un stade plus avancé de la croissance, que la maladie d'Albers-Schönberg qui serait due à un défaut de résorption de la spongieuse primaire.

Ceci expliquerait certaines différences histologiques entre ces deux affections, en particulier le fait que l'on trouve dans

ostéopétrose des inclusions cartilagineuses dans l'os adulte, ce qui n'a jamais été noté dans les cas que nous avons rapportés, sauf un (cas de CHAPTAL).

L'hypothèse de RUBIN a le mérite de simplifier la classification des dysplasies osseuses.

Elle permet d'expliquer les cas rapportés qui semblent être des formes transitionnelles entre l'ostéopétrose et la dysplasie cranio-métaphysaire (Observation de CHAPTAL, de HURWITZ, observations n° 20 de FAIRBANK .

Il est extrêmement tentant, d'autre part, de considérer que, si la dysplasie métaphysaire "pure" est la conséquence d'un trouble situé à un stade tardif de la croissance osseuse, la dysplasie cranio-métaphysaire, qui ressemble davantage à l'ostéopétrose, intéresse un moment plus précoce de cette même maturation osseuse.

(II) - Il est plus difficile d'expliquer les autres modifications osseuses, qui ont été bien moins étudiées.

Il est probable, qu'elles sont dues également à un défaut de la résorption osseuse normale, qui, au niveau des os d'origine membraneuse, se manifesterait aussi par un trouble du modelage avec épaissement de l'os, et / ou par une hyperostose.

NOTE 1 Au 4ème jour de l'administration de plutonium radio-actif, la fixation est importante au niveau des osteoclastes, mais particulièrement importante au niveau des ostéoclastes de la région sous-périostée de la métaphyse, ce qui prouve une résorption très intense à ce niveau.

CONCLUSIONS

A propos d'une observation personnelle d'un cas typique de maladie de P Y L E, nous avons repris toute la littérature des dysplasies osseuses caractérisées par un renflement métaphysaire, s'accompagnant ou non d'une condensation crânienne. Nous avons pu ainsi réunir 98 observations. De leur analyse, il apparaît clairement que le démembrement suggéré par JACKSON, puis SPRANGER est parfaitement justifié.

1°) La dysplasie métaphysaire (37 cas) ou maladie de PYLE, se caractérise cliniquement par des altérations morphologiques des membres inférieurs. Radiologiquement, l'atteinte du crâne est constante, mais minime. En revanche, les os longs des membres, mais aussi les os de membrane et les os mixtes présentent un renflement prononcé des extrémités. L'expansion métaphysaire remonte sur la diaphyse avec une limite abrupte. L'évolution est bénigne. L'affection est autosomique récessive.

2°) La dysplasie cranio-métaphysaire (50 cas) ou maladie de JACKSON. Morphologiquement l'atteinte cranio-faciale est ici dominante. Radiologiquement, l'ostéo-condensation de la face et du crâne très importante provoque souvent des rétrécissements des différents trous de la base. Le renflement métaphysaire, au contraire, y est plus discret et sans limite nette avec la diaphyse volontiers condensée. Le pronostic est réservé en raison des complications possibles sensorielles (cécité et surdité) et neurologiques (paralysie faciale, hypertension intra-cranienne). L'affection semble se transmettre sur un mode autosomique dominant. Selon la date d'apparition, mais aussi, la symptomatologie on doit distinguer deux formes, congénitale (6 cas) et tardive (44 cas).

./...

3°) D'autres affections décrites sous des noms divers doivent en être rapprochées. Elles sont en effet tellement voisines qu'elles sont souvent décrites sous le nom de maladie de Pyle. Ce sont :

- L'ostéodysplasie (1 cas) ou syndrome de MELNICK et NEEDLES.
- La dysplasie oculo-dentaire (3 cas) de RAJIC et WEBER
- La dysostéosclérose (4 cas) de SPRANGER, ROY et MAROTEAUX.
- L'ostéopétrose enfin, qui pose le problème de formes transitionnelles (3 cas) avec la dysplasie cranio-métabysaire.

Le Président de la Thèse :

M. ALISON

VU et permis d'imprimer
Dion, le 6 Septembre 1971

Le Doyen,

BIBLIOGRAPHIE

- 1 - Aegerter E. , et Kirpatrick J.A.
Orthopedic disease
W.B. Saunders Ed. philadelphia and London
2ème Edition 145-147, Mars 1964.
- 2 - Anderson, K.C., Hodgkinson, A. , et Pirato, N.L.
Azotemic renal osteodystrophy
Brit. J. Surg, 48 . 498-506, 1961.
- 3 - Arnold, J.S., et JEE, W.S.
Bone growth and osteoclastic activity as indicated by autoradiographic distribution of Plutonium
Am. J. Anat, 101 ; 367-394, 1957.
- 4 - Bakwin, H., et Krida, A.
Familial metaphyseal dysplasia
Amer. J. Dis. Child. 53 ; 1521-1527, 1937.
- 5 - Bartual Pastor, J.
Dysplasie métaphysaire familiale : Dysplasie cranio-métaphysaire de Jackson : Aspects clinique, histologique et génétique.
Rev. esp. otoneuro-oftalmo, 27 : 1 - 10, 1968.
- 6 - Battaglia , L.
La displasia metafisaria familiare
Chir. org. Nov. , 48, 480-495 , 1960
- 7 - Beckmann, R.
Zur Pathogenese der Marmorknochenkrankheit (Albers-Schönberg)
Med. Mschr. 8 ; 158-161, 1954.
- 8 - Billewicz, O. , et Zaleska, M.
Observation d'un cas de dysplasie osseuse congénitale familiale de Pyle
(Pol.) Przegl. radiol. Med. Nuklear, 27 : 361-374, 1963.
- 9 - Bodenreider, P.L., et Neveu, R.
Aspect radiologique d'une nouvelle dysostose crânienne
J. Radiol. Electrol. 32 ; 841-842, 1951.
- 10 - Bonati, P. , et Martinotti G.
La displasia metafisaria familiare o malattia di Pyle
Ann. Radiol. Diagn. 39 ; 167-184, 1966.

- 11 - Bonduelle, M.J.
Osteopétrose ou Maladie d'Albers-Schönberg
Thèse Paris 1944.
- 12 - Brailsford, J.F.
Radiology of Bones and Joints (3ème édition)
J. et A. Churchill Ltd (London) p 306, 1945.
- 13 - Brennan, J.J. , et Guarino, C.A.
An unusual case of metaphyseal growth disturbance
J. Bones and Joints Surgery 43 A ; 88-92, 1961.
- 14 - Brons, R.
Cranio-metaphyseal dysplasia
Oral Surgery. 28 ; 202-215, 1969.
- 15 - Buchen (Van), F.S.P. , Hadders, A.N. , et Ubben, R.
An uncommon familial systemic disease of the skeleton, hyperostosis
corticalis generalisata familiaris
Acta Radiol. 44 ; 109-120, 1955.
- 16 - Burgel, E. , et Oleck, H.G.
Familiare metaphysäre dysplasie
Fortshcr. Roentgenstr. 94 ; 460-471, 1961.
- 17 - Caffey, J.
Pediatric X. Ray, diagnosis (4ème Edition)
Chicago Year Book Medical Publishers Inc.. 1961.
- 18 - Cassidy, W.J. Allamn, F.C., et Keefe, G.J.
Osteopetrosis
Arch. of Int. Med. 82 , 140-158, 1948.
- 19 - Cathala, J. Lepercq, G. et Blanc, G.
Dystrophie nutritionnelle chez un enfant atteint d'hypertelorisme et
de dysplasie métaphysaire, type Pyle
de nourrisson, 2, 49,58, 1958.
- 20 - Chaptal, J., Jean, R. et Bonnet, H.
Dysplasie métaphysaire avec condensation osseuse (ses rapports avec les
maladies de Pyle et d'Albers-Schönberg).
Sem. Hop. Paris, 39 ; 273-281, 1963

- 21 - Clerc,
La dysostose métaphysaire
Thèse Lyon 1965.
- 22 - Cohen, J.
Osteopetrosis: case report, autopsy findings and pathological interpretation ; failure of traitement with vitamin A.
J. of Bones and Joints Surgery, 33 A, 923-927, 1951.
- 23 - Cohen J. et States J.D.
Progressive diaphyseal dysplasia : report of a case with autopsy findings
Lales. invest. 5 ; 492-508, 1956.
- 24 - Cohn, M.
Konstitutionnelle hyperspongiosierung des skeletts mit partiellem Riesenwuchs.
Fortsch, Roentgenstr. 47 ; 293-298, 1933.
- 25 - Daniel, A.
Pyle's Disease
Indian J. Radiol. 14, 126-131; 1960.
- 26 - David, J.E.A. et Palmer, PES
Familial metaphyseal dysplasia
J. Bone Jt. Surg. 40 B, 86 - 93, 1958.
- 27 - Delon, J.
Un cas atypique de dysplasie osseuse
Arch. Franc. de Pédiatrie
10, 1093, 1096, 1953.
- 28 - Drey, L.
Failure of modeling in Bones
Radiology, 61, 645-648, 1953.
- 29 - Dupont?J.
Osteopetrose ; Thèse Lyon 1930.
- 30 - Ellis, R.W.B.
Osteopetrosis Proc. Roy. Soc. Med. 27, 1563-1571, 1933.

- 31 - Engelmann, G.
Ein Fall von Osteopathia hyperostotica (Sclerotisans) multiple X infantilis
Fortschr. Röntgenstr, 39, 991-1101, 1929.
- 32 - Fairbank, Hat,
Atlas of general affections of the skeleton
E. et S. Livingstone, ltd, Edinburgh, 1951.
- 33 - Fairbank, H.A.T.
Osteopetrosis. J Bone Jt Surg. 30 B : 339-356, 1948.
- 34 - Fazakas, J., Vasculescu, T., Gherman, E.,
Miclutia, M., et Voina J.
Die Camurati-Engelmannsche Krankheit
Zeitchr. F. Orthop. 51 : 42-50, 1959.
- 35 - Feld, H., Swithzer, R.A., Dexter, M.W., et Langer, E.M.
Familial metaphyseal dysplasia
Radiology, 65 , 206-212 , 1955.
- 36 - Field. C.E.
Albers-Schönberg disease An atypical case
Proc. roy. soc. med. , 32 , 320-324, 1938.
- 37 - Forestier . et Guilleminot. R.
La maladie de Camurati- Engelmann
Rev. Rhum :23, 222-229 , 1956.
- 38 - Futurani? M.
A case of familial metaphyseal dysplasia
Orth. Surg. (Tokyo), 16 : 590-597, 1965.
- 39 - Garland, L.H.
Generalised Leontiasis ossea
Am: J. Roentg ; 55 : 37-42, 1946.
- 40 - Gemmel, G.H.
Leontiasis ossea : a clinical and roentgenological entity
Radiology , 25, 723-729, 1935.

- 41 - Gillepsie, F.D.
Dysplasia o culo-dento-digitalis
Arch. Opft, 71 ; 187-192, 1964.
- 42 - Girwood, T.G. , Gibson, W.J..A et Mackintosh, T.F.
Cranio-metaphyseal dysplasia congenita (Pyle's disease) in a joing
children. Case report
Brit/ J. Radio, 42 ; 299 - 303, 1969.
- 43 - Gladney, J.H. et Monteleone, P.L.
Metaphyseal Dysplasia - Genetic and Otolaryngological Aspects
Arch. Otolaryng. 92, 147-153, 1970.
- 44 - Gorlin R.J. Melkin , LH
Oculo-dento-digital dysplasia
J. Pediatric, 63 ; 69-75, 1963.
- 45 - Gorlin, R.J. Koszalka, M.F., Spranger, J.
Pyle's disease (familial metaphyseal dysplasia)
J. Bone Jt. Surg. , 52 A, 347-354, 1970.
- 46 - Gorlin, R.J. Spranger J. et Koszalka, MF.
Genetic craniotubular bone dysplasias and hyperostoses. A Critical
analysis. In first conference clinical delineation birth defecto.
Birth defec original article series , 5, N° 4 79-95, Avril 1969.
- 47 - Graf, K.
Die Bedeutung des Pyle-Syndroms
(Leontiasis ossea) für die O.R.L.
Z. Larynx Rhinol. 44 ; 438-445, 1965.
- 48 - Griffiths, D.L.
Engelmann's disease
J. Bone JT. Surg., 38 B ; 312-323, 1956.
- 49 - Guillaín et Aubry, M
Le Caberlinthe dans le Maladie de Paget
Presse médicale, 14, 889-892, 1936.
- 50 - Halliday J.
A rare case of bone dystrophy
Brit. J. Surg. 37, 52-63, 1949.

- 51 - Hamann, C.A.
An abornormality in the form of the femur
Cleveland med. J. , 9 : 710, 1910.
- 52 - Hässler, E.
Familiare Kranio-metaphysäse Dysplasie
Fortschr. Röntgenstr. 90 ; 704-713, 1959.
- 53 - Hermel, M.B. Gershon-Cohen, J. et Jones D.T.
Familial metaphyseal dysplasia
Amer. J. Roentgenol. ,70 ; 413-421, 1953.
- 54 - Hinginbotham, N.L. et Alexander, S.F.
Osteopetrosis, four cases in one family
Amer.J. Surg. 53, 444-454 , 1941.
- 55 - Hirsch, S.
Genrealized osteochondrodystrophy
J. Bone Jt. Surg. 19 A, 297- 1937.
- 56 - Hobaek, A.
Problems of hereditary chondrodysplasias
Oslo university press, Oslo, 1961.
- 57 - Holt, JF.
The evolution of cranio-metaphyseal dysplasia
Annales de Radiologie 9 (1 - 2 - ; 209-214, 1966.
- 58 - Hunter, J.
Experiments and observations on the growth of Bones
Palmer Ed. London, 1937.
- 59 - Hurwitz, R.A.
Cranio-metaphyseal dysplasia and osteopetrosis tarda-arare combination
of bone dysplastic changes
J. Med. Soc. of New-Jersey, 67 ; 74-79, 1970.
- 60 - Ingalls, N.W.
Bones growth and pathology as seen in the femur (and tibia). VII Studies
on the femur
Arch. Surg., 26 ;787, 1933.

- 61 - Jackson, W.P.U. Albright, F. Drewry, G. Hanelin, J. et Rubin, M.I.
Metaphyseal dysplasia, epiphyseal dysplasia. diaphyseal dysplasia and
related conditions
Arch. Int. Med. 94 ; 871-885, 1954.
- 62 - Jackson, W.P.U.
An irrégular familial chondro osseous defect
J. Bone Jt. Surg. 33 B, 420-426, 1951..
- 63 - Jeanneret J.
La dysplasie cranio-métaphysaire (Maladie de Pyle)
Thèse Lyon 1966.
- 64 - Jansen M.
Über atypische chondrodystrophie and über eine noch nicht beschriebene
angeborene Wachstumsstörung des Knöchensystems metaphysäre dysostosis
Z. Orthop. Chir. 61 : 255-286, 1934.
- 65 - Jimenez, V.R. , Bohórquez, JR. et Arias, M.
Otrocaso de displasia metafisaria familiar o enfermedad de Pyle
Rev. Fac. Med. (Pogota), 31, 83-89, 1963.
- 66 - Keith, A.
Studies of the anatomical changes, which accompany certain growth
disturbance of the human body - The nature of the structural alteration in
the disorder known as multiple exostose.
J. Anat. 54 ; 101-115 , 1910.
- 67 - Knaggs, R.U.
Osteitis fibrosa
Brit. J. Surg. 10, 487-500, 1923.
- 68 - Komins, C.
Familial metaphyseal dysplasia (Pyle's disease)
Brit. J. Radiol. 27, 670-674, 1954.
- 69 - Kozlowski, K. Maroteaux, P. Silvermann, F. Kaufmann, I. Spranger J.
Classification des dysplasies osseuses. Tables ronde
Ann. Rad. 12 ; 965 - 1007, 1969.
- 70 - Lacroix P.
The organisation of Bones
London J. et A. Churchill LTD, New York, The blakiston Division of Mc
Graw-Hill, 1954;

- 71 - Leblond, C.P. Lacroix P. Ponlot; R. et Dhem. A.
Les stades initiaux de l'ostéogénèse. Nouvelles données histochimiques
et autoradiographiques
Bull. Acad. Roy. Med. Belg. 24, 421-443, 1959.
- 72 - Lejeune.E., Anjou,A, Bouvier, M, Robert,J. Vauzelle JL, Jeanneret J.
Dysplasie cranio-metaphysaire familiale
Rev. Rhum.33 ; 714-726, 1966.
- 73 - Leleck, I.
Camurati-Engelmann'sche Erkrankung
Fortschr. Röntgenstr. 94, 702-708, 1961.
- 74 - Maroteaux, P.
Les malades osseuses constitutionnelles
Revue Rhum, 32 : 42 - 48 - , 1965.
- 75 - Maroteaux P. et Lamv M.
Les chondrodystrophies génotypiques
L'expansion scientifique française, Paris 1961.
- 76 - Mellamby, E.
Skeleton changes affecting the nervous
System produced in young dogs by diets deficient in Vit. A
J. Physio. 99, 467-486, 1941.
- 77 - Meyer - Schwickerath, G. Gruterich E. Weyers, H.
Mikrophtalmussyndrom klini. Mbl. Augenheilk, 131, 18-21-1957.
- 78 - Millard, R.
Cranio-facial surgery in cranio metaphyseal dysplasia
Amer.J. Surg. 113, 615-621, 1967.
- 79 - Muller, S.
Dysplasie métaphysaire familiale ou Maladie de Pyle
Thèse Paris 1958.
- 80 - Mori, P.A., et Holt, JF.
Cranial manifestations of familial metaphyseal dysplasia
Radiology, 66 ; 335-341, 1956

- 81 - Nahum, H. et Sauvegrain J.
Croissance osseuse Regulation de la croissance osseuse
E.M.C. Radiologie , 1965.
- 82 - Needles, C.F. et Melnick, J.C.
An undiagnosed bone dysplasia : a 2 family study of 4 generations and
3 generations
Am. J. Roentg. 97 ; 39-48, 1966.
- 83 - Neuhauser, E.B.D.
Growth, Differentiation and Disease
Am. J. Roentg. 69, 723-737, 1953.
- 84 - Pandolfo, G. Plastina U. et Loscialpo D.
Displasia diafisaria progressiva (Malattia di Camurati-Engelmann).
Riv. Radiol. 3, 1108-1115, 1963.
- 85 - Paulsen, K. Spranger, J. et Lelmann W.
Otorhinologische Gesichtspunkte bei der Kranio-metaphysären Dysplasie
(Pyle syndrom)
Zeitschr. Larynx 46, 916, 927, 1967.
- 86 - Pease CM. et Newton, G.C.
Metaphyseal dysplasia due to lead poisoning in children
Radiology, 79, 233-240, 1962.
- 87 - Podlaha, M. et Kratochvill, C.
Familiäre metaphysen Dysplasie - Morbus Pyle
Fortschr. Röntgenstr. 98, 158 166, 1963
- 88 - Polivka, D.
Dysplasie cranio-metaphysaire familiale (Mchèque)
Bratisl. Lek. Listy, 48 , 617 624, 1967.
- 89 - Pyle. E
A case of unusual bone development
J. Bone Jt. Surg. 13, 874, 1931.
- 90 - Rajic, D.S. et de Weber, LL.
Hereditary Oculo-dento-osseous dysplasia
Ann. Radiol. 9; 224-231, 1966

- 91 - Reviglio G.M.
Rara osteopatia da turbe dell'accrescimento osseo - Mallattia de Pyle.
Minerva Med. 1 ; 418-423, 1954.
- 92 - Ross, M.W. et Altman, DH
Familial metaphyseal dysplasia Review of the clinical and
radiological features of Pyle's disease.
Clin. Pediat. 6 : 143-149, 1967.
- 93 - Roy.C. Maroteaux P. Kremp. L. Courtecuisse V. et Alagille D.
Un nouveau syndrome osseux avec anomalies cutanées et des troubles
neurologiques.
Arch. Fro. Pedia. 25, 893-905, 1968.
- 94 - Rubin Philip

Dynamic clissification of bone dysplasia Chicago
Years Book Publ. 1964.
- 95_a - Satvadas, J-
Pyle's disease
J. Indian Med. Ass. 53, 451-454, 1969.
- 95_b - Saunders, W.H.
Conductive deafness due to Pyle disease
Laryngoscope, 67 ; 147-154, 1957.
- 96 - Schwartz, F.
Cranio-metaphyseal dysplasia
Am. J. Roentg. 84, 461-466, 1960.
- 97 - Small, P.G. et Wallis, JJ
Pyle disease or cranio-metaphyseal dysplasia (tarda) case report.
Brit. J. radiolo. 43. 811-813, 1970.
- 98 - Smith. G.E. et Jones F.W.
The archaeological survey of Nubia
Report of the human remain voll p 289
Le Caire 1910.

- 99 - Sommer, F.
Eine besondere formloser generalisierter
Hyperostose mit leontiasis ossea faciei et cranii.
Radiol. Clin. 22, 65-75, 1954.
- 100 - Spranger, J. Paulsen K ; et Lehmann W
Die Kranio-metaphysäre dysplasie (Pyle)
Zeitschr. Kinderheilk; 93 ; 64-79, 1965.
- 101 - Stransky, E. Mabilangan, I. et Lara R.T.
On Paget's disease with leontiasis ossea and hypothyreosis:
starting in early childhood
Ann. Paediat. 199 : 393-401? 1962.
- 102 - Taybi, H.
Generalized skeletal dysplasia with multiples anomalies.
Am.J. Roentg. 88, 450-457, 1962.
- 103 - Thoma KH. et Goldman, H.M.
Oral pathology
C.V. Mosby company St Louis (3ème édition) 1950, Pp 784-793.
- 104 - Tognolo P. et Manaresi C
La displasia metafisaria familiare
Arch. Putti. 19, 58-75, 1964.
- 105 - Trueta J. Et Amato: V.P.
The vascular contribution to osteogenesis III changes in the
growth cartilage caused by experimental induced ischemia
J. Bone JT. Surg. 1960, 42 B , 571-587.
- 106 - Ueda, T. et Umezawa, K.
Un cas de dysplasie métaphysaire familiale (Pyle) associé à une
atrophie maculaire idiopathique et une encéphalopathie démyélinisante
(Jap.) J. Jap. Orthop. Ass. 37, 197-210, 1963.

107 - Urtego, O. et Maseley J.E.

Cranio-metaphyseal dysplasia (Pyle's disease) in ancient skeleton from the mochica culture of Peru.

Am. J. Roentg. 99 ; 712-716, 1967.

108 - Verger. R. Guichard et Puyjalon

La maladie de Pyle ou dysplasie métaphysaire familiale : à propos d'une observation nouvelle pediatrie : 15 , 27 - 34 , 1960.

109 - Walker N.

Maladie de Pyle ou dysplasie cranio-métaphysaire
Ann. Radiol. 9 - 197-207 1966.

110 - Wosko; I; Karski T. et Gorska M.

Un cas atypique de dysplasie métaphysaire
Ann. Radiol. 13, 268-, 1970.

Irradiation
métaphysaire

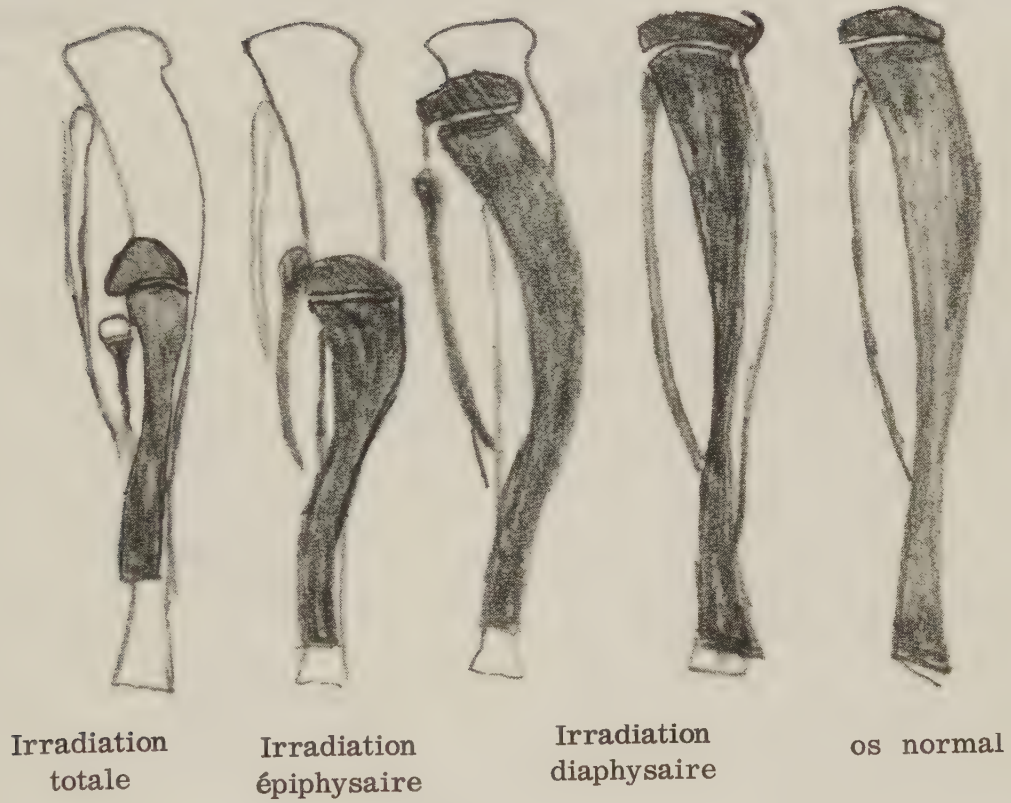


Figure 1 . - (d'après RUBIN) Résultat de l'irradiation osseuse
en période de croissance

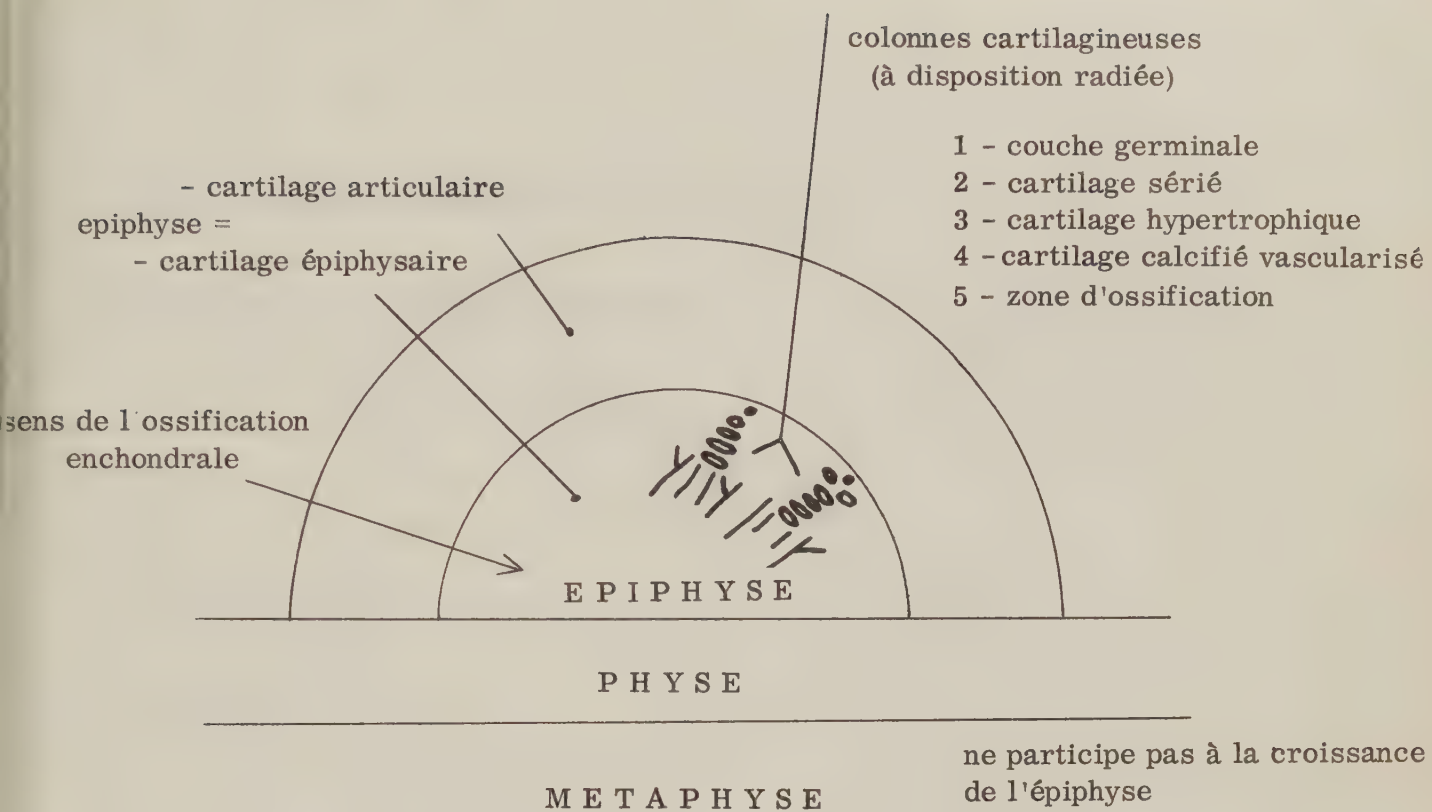


Figure 2

Dynamic Classification of Bone Dysplasias

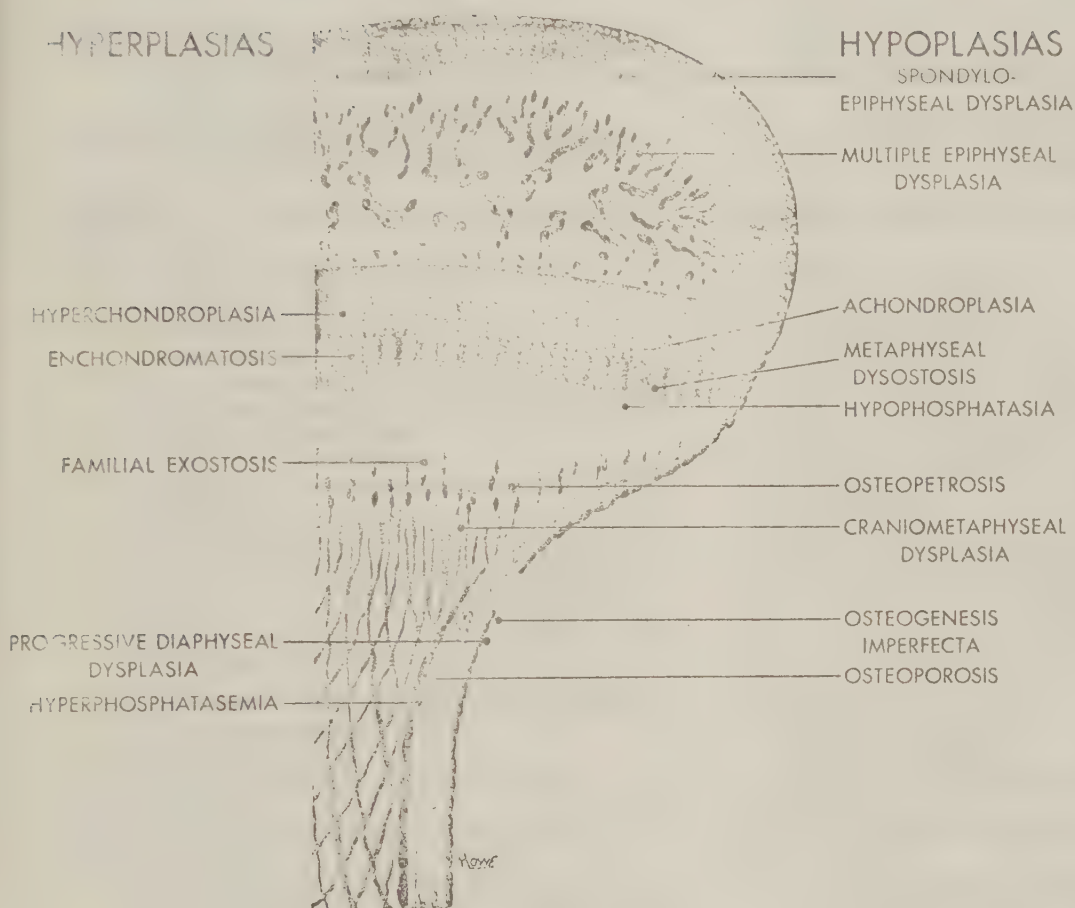


Fig. 6.2.—See description on facing page.

MALADIES OSSEUSES CONSTITUTIONNELLES

MALADIES OSSEUSES CONSTITUTIONNELLES SANS PATHOGENIE CONNUE

OSTEOCHONDRODYSPLASIES

(Anomalies du développement et de la croissance
de l'os et du cartilage)

1) Défaut de la croissance des os des membres ou des vertèbres.

A) Reconnaissables à la naissance.

- 1 - Achondrogénèse.
- 2 - Nanisme thanatophore.
- 3 - Achondroplasie.
- 4 - Chondrodysplasie ponctuée (maladie des
épiphyses ponctuées), plusieurs formes.
- 5 - Nanisme métatropique.
- 6 - Nanisme diastrophique.
- 7 - Dysplasie chondro-ectodermique (ELLIS-VAN
CREVELD).
- 8 - Dysplasie thoracique asphyxiante (JEUNE).
- 9 - Dysplasie spondylo-épiphysaire congénitale.
- 10 - Nanisme mésomélisque, type NIEVERGELT,
type LANGER.
- 11 - Dysplasie cléido-crânienne (anciennement
dysostose cléido-crânienne).

B) Découvertes habituellement plus tardivement.

- 1 - Hypochondroplasie.
- 2 - Dyschondrostéose.
- 3 - Chondrodysplasie métaphysaire, type
JANSEN.
- 4 - Chondrodysplasie métaphysaire, type
SCHMID.
- 5 - Chondrodysplasie métaphysaire, type
McKUSICK (anciennement cartilage hair-
hypoplasia).
- 6 - Chondrodysplasie métaphysaire avec
malabsorption et neutropénie.
- 7 - Chondrodysplasie métaphysaire avec lympho-
pénie et aplasie thymique.
- 8 - Dysplasie spondylo-métaphysaire (KOZLOW-
SKI).
- 9 - Dysplasie poly-épiphysaire (plusieurs formes).
- 10 - Arthro-ophtalmopathie héréditaire.
- 11 - Dysplasie pseudo-achondroplasique (ancien-
nement forme pseudo-achondroplasique des
dysplasies spondylo-épiphysaires).
- 12 - Dysplasie spondylo-épiphysaire tardive.
- 13 - Acrodysplasies :
 - Syndrome rhino-tricho-phalangien
(GIEDION) ;
 - épiphysaire (THIEMANN) ;
 - épiphyso-métaphysaire
(BRAILSFORD).

CONSTITUTIONAL (INTRINSIC) DISEASES OF BONES

CONSTITUTIONAL DISEASES OF BONES WITH UNKNOWN PATHOGENESIS

OSTEOCHONDRODYSPLASIA

(Abnormalities of cartilage and/or bone
growth and development)

1) Defects of growth of tubular bones and/or spine.

A) Manifested at birth.

- 1 - Achondrogenesis.
- 2 - Thanatophoric dwarfism.
- 3 - Achondroplasia.
- 4 - Chondrodysplasia punctata (formerly stippled
epiphysis), several forms.
- 5 - Metatropic dwarfism.
- 6 - Diastrophic dwarfism.
- 7 - Chondro-ectodermal dysplasia (ELLIS-VAN
CREVELD).
- 8 - Asphyxiating thoracic dysplasia (JEUNE).
- 9 - Spondylo-epiphyseal dysplasia congenital.
- 10 - Mesomelic dwarfism, type NIEVERGELT,
type LANGER.
- 11 - Cleido-cranial dysplasia (formerly cleido-cra-
nial dysostosis).

B) Manifested in later life.

- 1 - Hypochondroplasia.
- 2 - Dyschondrosteosis.
- 3 - Metaphyseal chondro-dysplasia, type
JANSEN.
- 4 - Metaphyseal chondro-dysplasia, type
SCHMID.
- 5 - Metaphyseal chondro-dysplasia, type
McKUSICK (formerly cartilage-hair hypo-
plasia).
- 6 - Metaphyseal chondro-dysplasia with
malabsorption and neutropenia.
- 7 - Metaphyseal chondro-dysplasia with thymo-
lymphopenia.
- 8 - Spondylo-metaphyseal dysplasia (KOZLOW-
SKI).
- 9 - Multiple epiphyseal dysplasia (several forms).
- 10 - Hereditary arthro-ophthalmopathy.
- 11 - Pseudo-achondroplastic dysplasia (formerly
pseudo-achondroplastic type of spondylo-
epiphyseal dysplasia).
- 12 - Spondylo-epiphyseal dysplasia tarda.
- 13 - Acrodysplasia :
 - Rhino-tricho-phalangeal syndrome
(GIEDION) ;
 - epiphyseal (THIEMANN) ;
 - epiphyso-metaphyseal (BRAILSFORD).

2) Développement anarchique du tissu cartilagineux ou du tissu fibreux.

- 1 - Dysplasie épiphysaire hémimélique.
- 2 - Maladie des exostoses multiples.
- 3 - Enchondromatose (OLLIER).
- 4 - Enchondromatose avec hémangiome (MAF-FUCCI).
- 5 - Dysplasie fibreuse (JAFJE-LICHTENSTEIN).
- 6 - Dysplasie fibreuse avec pigmentation cutanée et puberté précoce (McCUNE-ALBRIGHT).
- 7 - Chérubinisme.
- 8 - Fibromatose multiple.

3) Anomalies de la densité, de la structure des corticales diaphysaires ou du modelage.

- 1 - Ostéogénèse imparfaite congénitale (VROLIK, PORAK et DURANTE).
- 2 - Ostéogénèse imparfaite tardive (LOBSTEIN).
- 3 - Ostéoporose idiopathique juvénile.
- 4 - Ostéopétrose à manifestation précoce.
- 5 - Ostéopétrose à manifestation tardive.
- 6 - Pycnodysostose.
- 7 - Ostéopoécilie (ponctuée et striée).
- 8 - Mélorhéostose.
- 9 - Dysplasie diaphysaire (CAMURATI-ENGELMANN).
- 10 - Dysplasie cranio-diaphysaire.
- 11 - Hyperostose endostale (VAN BUCHEM et autres).
- 12 - Rétrécissement de la cavité médullaire (KENNY-CAFFEY).
- 13 - Ostéodysplastie (MELNICK-NEEDLES).
- 14 - Pachydermopériostose.
- 15 - Ostéo-ectasie avec hyperphosphatasie.
- 16 - Ostéodysplasie métaphysaire (PYLE).
- 17 - Dysplasie cranio-métaphysaire (plusieurs formes).
- 18 - Dysplasie fronto-métaphysaire.
- 19 - Dysplasie oculo-dento-osseuse (anciennement syndrome oculo-dento-digital).

DYSOSTOSES
(Malformation d'un os,
isolée ou associée avec d'autres)

1) Dysostoses avec atteinte du crâne et de la face.

- 1 - Craniosynostoses, plusieurs formes.
- 2 - Dysostose cranio-faciale (CROUZON).
- 3 - Acrocéphalo-syndactylie (APERT).
- 4 - Acrocéphalo-polysyndactylie (CARPENTER).
- 5 - Dysostose mandibulo-faciale (TREACHER-COLLINS, FRANCESCHETTI et autres).
- 6 - Hypoplasie mandibulaire (y compris le syndrome de Pierre ROBIN).

2) Disorganized development of cartilage and fibrous components of the skeleton.

- 1 - Dysplasia epiphysealis hemimelica.
- 2 - Multiple cartilagenous exostoses.
- 3 - Enchondromatosis (OLLIER).
- 4 - Enchondromatosis with hemangioma (MAF-FUCCI).
- 5 - Fibrous dysplasia (JAFJE-LICHTENSTEIN).
- 6 - Fibrous dysplasia with skin pigmentation and precocious puberty (McCUNE-ALBRIGHT).
- 7 - Cherubism.
- 8 - Multiple fibromatosis.

3) Abnormalities of density, of cortical diaphyseal structure and/or of metaphyseal modeling.

- 1 - Osteogenesis imperfecta congenita (VROLIK, PORAK-DURANTE).
- 2 - Osteogenesis imperfecta tarda (LOBSTEIN).
- 3 - Juvenile idiopathic osteoporosis.
- 4 - Osteopetrosis with precocious manifestations.
- 5 - Osteopetrosis with delayed manifestations.
- 6 - Pycnodysostosis.
- 7 - Osteopoikilosis.
- 8 - Melorheostosis.
- 9 - Diaphyseal dysplasia (CAMURATI-ENGELMANN).
- 10 - Cranio-diaphyseal dysplasia.
- 11 - Endosteal hyperostosis (VAN BUCHEM and other forms).
- 12 - Tubular stenosis (KENNY-CAFFEY).
- 13 - Osteodysplasia (MELNICK-NEEDLES).
- 14 - Pachydermoperiostosis.
- 15 - Osteo-ectasia with hyperphosphatasia.
- 16 - Metaphyseal dysplasia (PYLE).
- 17 - Cranio-metaphyseal dysplasia (several forms).
- 18 - Fronto-metaphyseal dysplasia.
- 19 - Oculo-dental-osseous dysplasia (formerly oculo-dento-digital syndrome).

DYSOSTOSES
(Malformation of individual bone,
singly or in combination)

1) Dysostoses with cranial and facial involvement.

- 1 - Craniosynostosis, several forms.
- 2 - Cranio-facial dysostosis (CROUZON).
- 3 - Acrocephalo-syndactylia (APERT).
- 4 - Acrocephalo-polysyndactylia (CARPENTER).
- 5 - Mandibulo-facial dysostosis (TREACHER-COLLINS, FRANCESCHETTI and others).
- 6 - Mandibular hypoplasia (includes Pierre ROBIN Syndrome).

- 7 - Syndrome oculo-mandibulo-facial (HALLER-MANN-STREIFF-FRANÇOIS).
- 8 - Carcinomatose baso-cellulaire.

2) Dysostoses avec atteinte élective du tronc.

- 1 - Troubles de la segmentation rachidienne (y compris KLIPPEL-FEIL).
- 2 - Syndrome cervico-oculo-acoustique (WILDERVANCK).
- 3 - Malformation de SPRENGEL (surélévation congénitale de l'omoplate).
- 4 - Dysostose spondylo-costale (plusieurs formes).
- 5 - Syndrome oculo-vertébral (WEYERS).
- 6 - Ostéo-onychodysostose (anciennement ostéo-onychodysplasie).

3) Dysostoses avec atteinte élective des membres.

- 1 - Amélie.
- 2 - Hémimélie (différentes formes).
- 3 - Achéirie.
- 4 - Apodie.
- 5 - Adactylie et oligodactylie.
- 6 - Phocomélie.
- 7 - Syndrome d'aglossie-adactylie.
- 8 - Incurvation congénitale des os longs (différentes formes).
- 9 - Synostose radio-cubitale familiale.
- 10 - Brachydactylies (différentes formes).
- 11 - Symphalangie.
- 12 - Polydactylies (différentes formes).
- 13 - Syndactylies (différentes formes).
- 14 - Poly-syndactylies (différentes formes).
- 15 - Camptodactylie.
- 16 - Clinodactylie.
- 17 - Syndrome de LAURENCE-MOON.
- 18 - Syndrome des pterygia poplités.
- 19 - Syndrome d'aplasie pectorale-dysdactylie (POLAND).
- 20 - Syndrome de RUBINSTEIN-TAYBI.
- 21 - Syndrome de pancytopenie-dysmélie (FANCONI).
- 22 - Syndrome de thrombocytopénie-aplasie radiale.
- 23 - Syndrome oro-digito-facial (PAPILLON-LEAGE).
- 24 - Syndrome cardiomélique (HOLT-ORAM et autres).

OSTEOLYSES IDIOPATHIQUES

- 1 - Acro-ostéolyse :
 - Forme phalangienne ;
 - Forme carpo-tarsienne avec ou sans néphropathie.
- 2 - Ostéolyse à localisations multiples.

- 7 - Oculo-mandibulo-facial syndrome (HALLER-MANN-STREIFF-FRANÇOIS).
- 8 - Nevroid basal cell carcinoma syndrome.

2) Dysostoses with predominant axial involvement.

- 1 - Vertebral segmentation defects (including KLIPPEL-FEIL).
- 2 - Cervico-oculo-acoustic syndrome (WILDERVANCK).
- 3 - SPRENGEL deformity.
- 4 - Spondylo-costal dysostosis (several forms).
- 5 - Oculo-vertebral syndrome (WEYERS).
- 6 - Osteo-onychodysostosis (formerly nail-patella-syndrome).

3) Dysostoses with predominant involvement of extremities.

- 1 - Amelia.
- 2 - Hemimelia (several types).
- 3 - Acheiria.
- 4 - Apodia.
- 5 - Adactylia and oligodactylia.
- 6 - Phocomelia.
- 7 - Aglossia-adactylia syndrome.
- 8 - Congenital bowing of long bones (several types).
- 9 - Familial radio-ulnar synostosis.
- 10 - Brachydactylia (several types).
- 11 - Symphalangism.
- 12 - Polydactylia (several types).
- 13 - Syndactylia (several types).
- 14 - Poly-syndactylia (several types).
- 15 - Camptodactylia.
- 16 - Clinodactylia.
- 17 - LAURENCE-MOON Syndrome.
- 18 - Popliteal pterygium syndrome.
- 19 - Pectoral aplasia-dysdactylia syndrome (POLAND).
- 20 - RUBINSTEIN-TAYBI syndrome.
- 21 - Pancytopenia-dysmelia syndrome (FANCONI).
- 22 - Thrombocytopenia-radial-aplasia syndrome.
- 23 - Oro-digito-facial syndrome (PAPILLON-LEAGE).
- 24 - Cardiomealic syndrome (HOLT-ORAM and others).

IDIOPATHIC OSTEOLYSES

- 1 - Acro-osteolysis :
 - Phalangeal type ;
 - Tarso-carpal form with or without nephropathy.
- 2 - Multicentric osteolysis.

TROUBLES ESSENTIELS DE LA CROISSANCE

- 1 - Nanisme primordial (sans malformation associée).
- 2 - Syndrome de CORNELIA DE LANGE.
- 3 - Nanisme à tête d'oiseau (VIRCHOW, SECKEL).
- 4 - Leprechaunisme.
- 5 - Syndrome de RUSSEL-SILVER.
- 6 - Progeria.
- 7 - Syndrome de COCKAYNE.
- 8 - Syndrome de BLOOM.
- 9 - Gérodermie ostéodysplasique.
- 10 - Syndrome de brachymorphie avec sphérophakie (WEILL-MARCHESANI).
- 11 - Syndrome de MARFAN.

MALADIES OSSEUSES CONSTITUTIONNELLES
D'ETIOPATHOGENIE CONNUE

I. - ABERRATIONS CHROMOSOMIQUES

II. - ANOMALIES METABOLIQUES PRIMITIVES

1) Métabolisme phosphocalcique.

- 1 - Rachitisme hypophosphatémique familial.
- 2 - Rachitisme pseudo-carentiel (type ROYER, PRADER).
- 3 - Rachitisme tardif (type McCANCE).
- 4 - Hypercalciurie idiopathique.
- 5 - Hypophosphatasie (différentes formes).
- 6 - Hypercalcémie idiopathique.
- 7 - Pseudo-hypoparathyroïdisme (formes normo- et hypocalcémiques).

2) Mucopolysaccharidose.

- 1 - Mucopolysaccharidose I (HURLER).
- 2 - Mucopolysaccharidose II (HUNTER).
- 3 - Mucopolysaccharidose III (SANFILIPPO).
- 4 - Mucopolysaccharidose IV (MORQUIO).
- 5 - Mucopolysaccharidose V (ULLRICH-SCHEIE).
- 6 - Mucopolysaccharidose VI (MAROTEAUX-LAMY).

3) Mucolipidoses et lipidoses.

- 1 - Mucolipidose I (SPRANGER-WIEDEMANN).
- 2 - Mucolipidose II (LEROY-OPITZ).
- 3 - Mucolipidose III (pseudo-polydystrophie).
- 4 - Fucosidose.
- 5 - Mannosidose.
- 6 - Gangliosidose GM1 généralisée (différentes formes).
- 7 - Sulfatidose avec mucopolysaccharidurie (AUSTIN, THIEFFRY).
- 8 - Cérébrosidoses y compris maladie de GAUCHER.

PRIMARY DISTURBANCES OF GROWTH

- 1 - Primordial dwarfism (without associated malformation).
- 2 - CORNELIA DE LANGE's syndrome.
- 3 - Bird-headed dwarfism (VIRCHOW, SECKEL).
- 4 - Leprechaunism.
- 5 - RUSSELL-SILVER syndrome.
- 6 - Progeria.
- 7 - COCKAYNE's syndrome.
- 8 - BLOOM's syndrome.
- 9 - Geroderma osteodysplastica.
- 10 - Spherophakia-brachymorphia syndrome (WEILL-MARCHESANI).
- 11 - MARFAN's syndrome.

CONSTITUTIONAL DISEASES OF BONES
WITH KNOWN PATHOGENESIS

I. - CHROMOSOMAL ABERRATIONS

II. - PRIMARY METABOLIC ABNORMALITIES

1) Calcium phosphorous metabolism.

- 1 - Hypophosphatemic familial rickets.
- 2 - Pseudo-deficiency rickets (type ROYER, PRADER).
- 3 - Late rickets (type McCANCE).
- 4 - Idiopathic hypercalciuria.
- 5 - Hypophosphatasia (several forms).
- 6 - Idiopathic hypercalcemia.
- 7 - Pseudo-hypoparathyroidism (normo and hypercalcemic forms).

2) Mucopolysaccharidosis.

- 1 - Mucopolysaccharidosis I (HURLER).
- 2 - Mucopolysaccharidosis II (HUNTER).
- 3 - Mucopolysaccharidosis III (SANFILIPPO).
- 4 - Mucopolysaccharidosis IV (MORQUIO).
- 5 - Mucopolysaccharidosis V (ULLRICH-SCHEIE).
- 6 - Mucopolysaccharidosis VI (MAROTEAUX-LAMY).

3) Mucolipidosis and lipidosis.

- 1 - Mucolipidosis I (SPRANGER-WIEDEMANN).
- 2 - Mucolipidosis II (LEROY-OPITZ).
- 3 - Mucolipidosis III (Pseudo-polydystrophia).
- 4 - Fucosidosis.
- 5 - Mannosidosis.
- 6 - Generalised GM1 gangliosidosis (several forms).
- 7 - Sulfatidosis with mucopolysacchariduria (AUSTIN, THIEFFRY).
- 8 - Cerebrosidosis including GAUCHER's disease.

4) Autres troubles métaboliques - Amino-acides.

ANOMALIES SECONDAIRES
A DES ALTERATIONS CONSTITUTIONNELLES
D'AUTRES SYSTEMES

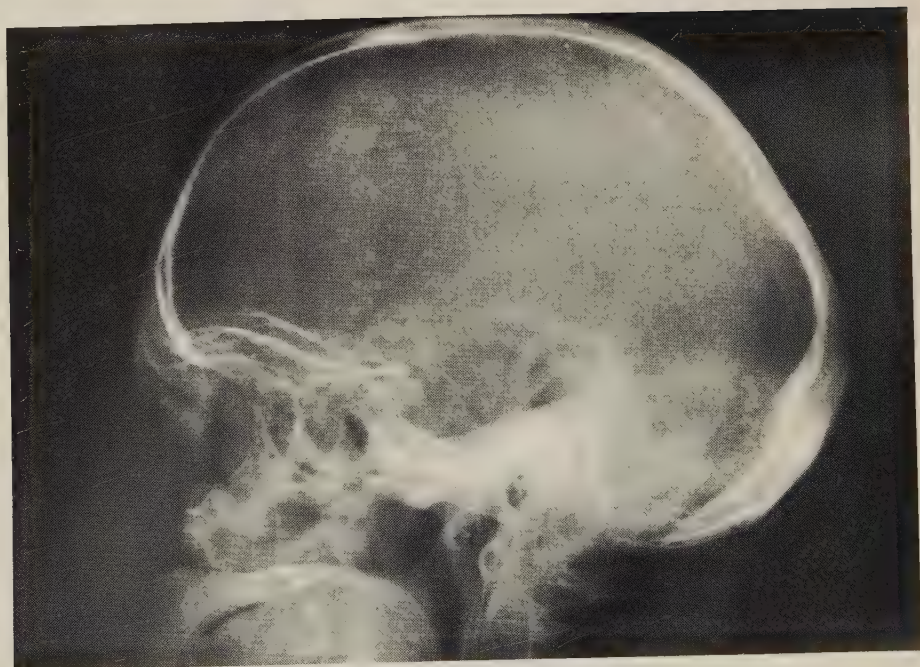
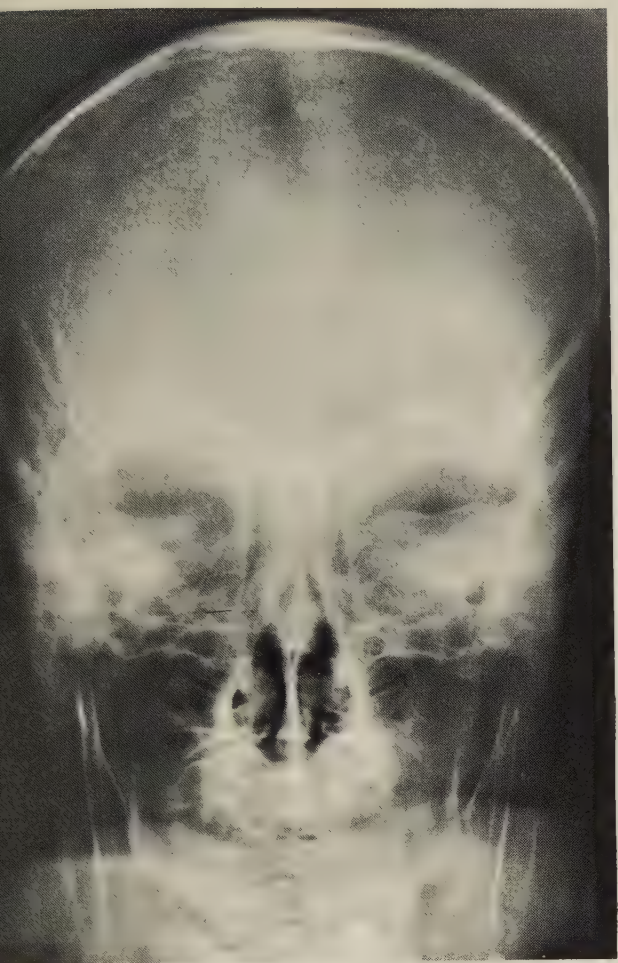
- 1 - Endocrinien.
- 2 - Hématologique.
- 3 - Neurologique.
- 4 - Rénal.
- 5 - Gastro-intestinal.
- 6 - Cardio-pulmonaire.

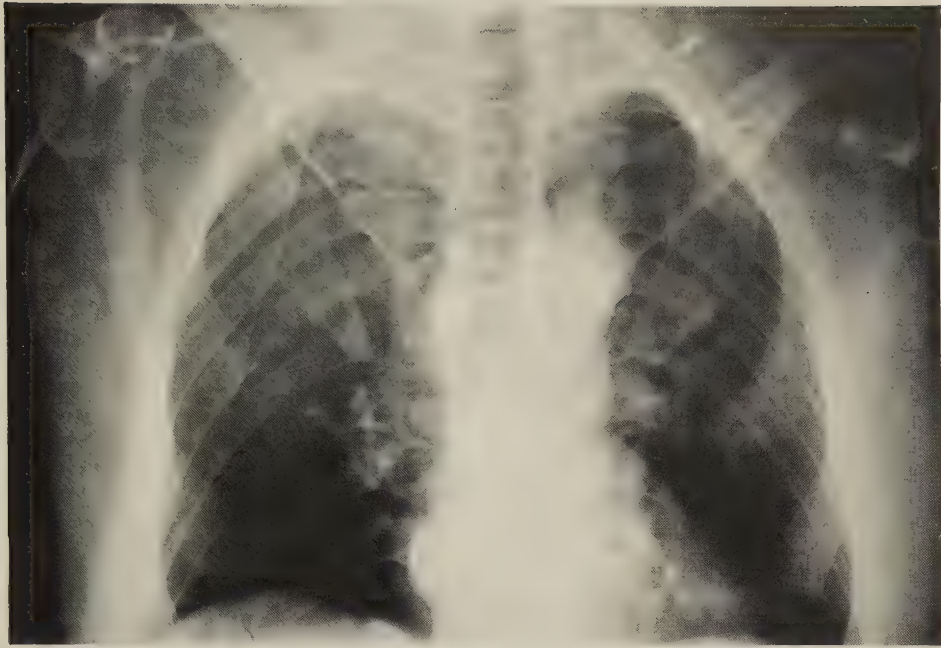
4) Other metabolic extra-osseous disorders.

BONY ABNORMALITIES
SECONDARY TO DISTURBANCES
OF EXTRA SKELETAL SYSTEMS

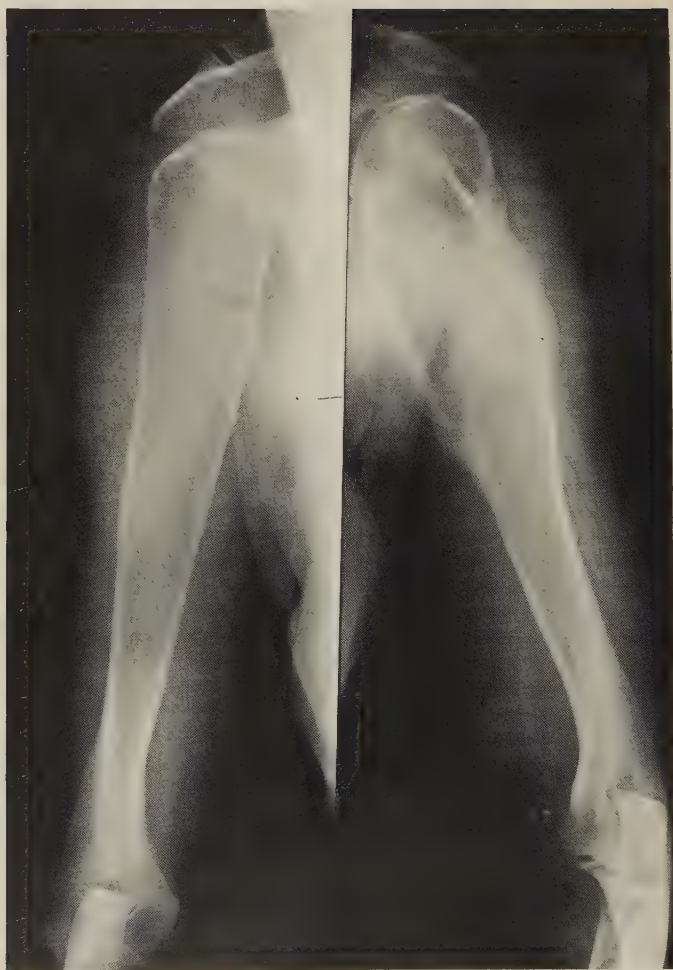
- 1 - Endocrine.
- 2 - Hematologic.
- 3 - Neurologic.
- 4 - Renal.
- 5 - Gastro-intestinal.
- 6 - Cardio-pulmonary.

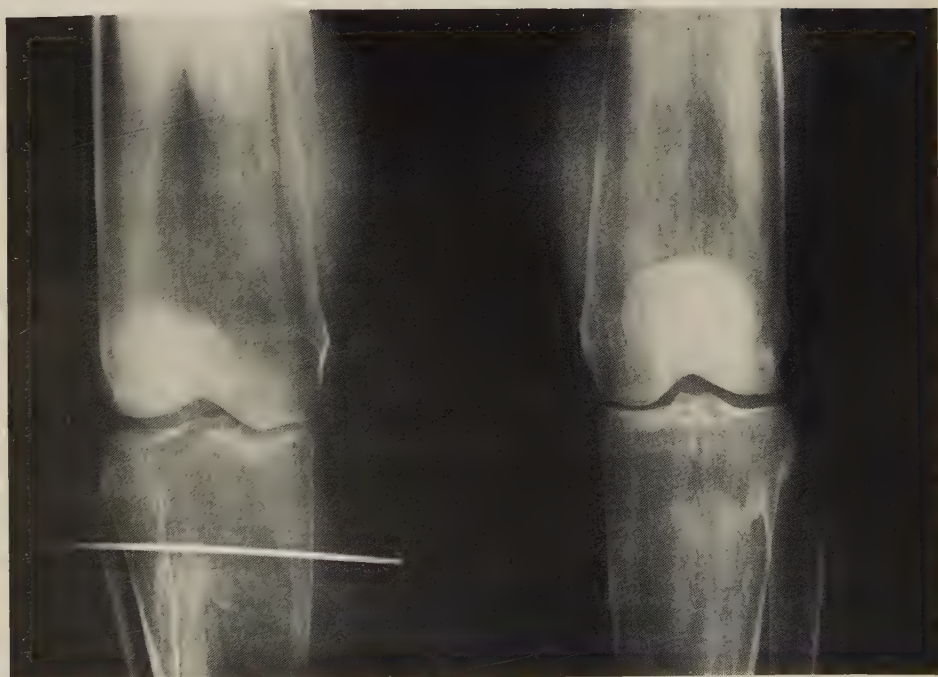


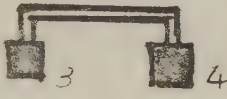
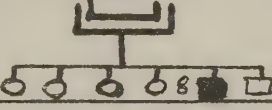
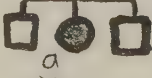
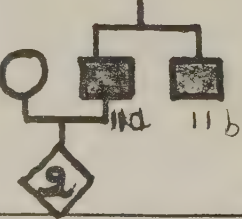
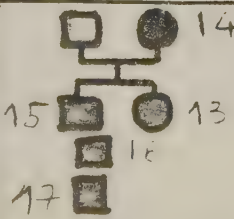




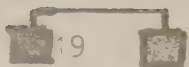
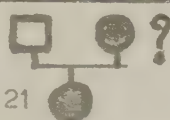
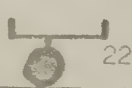
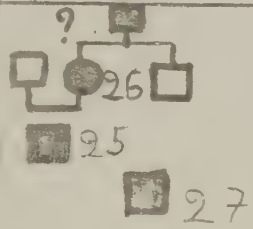
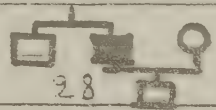
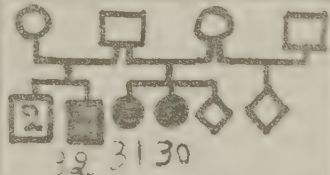
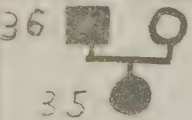




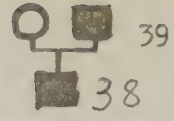
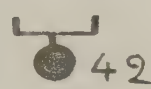
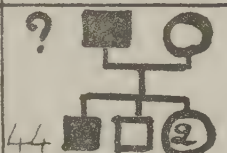
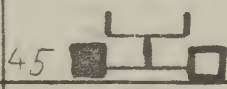
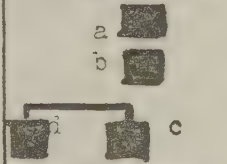
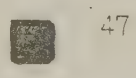
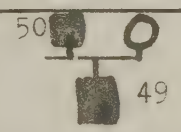
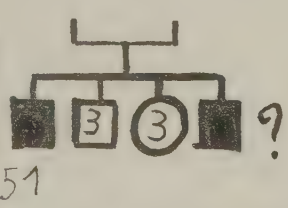
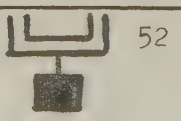
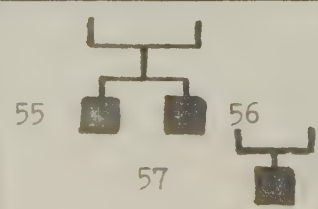


Nom de l'auteur	Date de publication	Schéma généalogique	Âge du malade	Sexe du malade	Troubles amenant à consulter	Traduction clinique				
						Troubles subjectifs par atteinte	Modifications cliniques	Crâne	Squelette périphérique	Troubles
1. Pyle repris par Bakwin	1931		5	M	Genu valgum				+	+
2. Cohn	1933		42	M	contusion cheville				+	-
3. Ellis et repris par Feld (1930)	1934		1; 5 3	M M	angine marivue frère de 4	-	-			-
4. Gernei	1935		11	M	Enfant hypotrophique	-	+	+		
5. Bakwin et Krida	1937		7	F	systématique (sœur de 1)		+			+
6. Firbank	1948		5	M						
7. Allisar	1949		9	M	Baisse de la vision	+		+		
8. Mitchell et Mac	1952		5	F	Otite moyenne	+		+		
11 a) Hermel et coll. 11 b) " et coll.	1953 1953		33 34	M M	douleur cheville droite et systématique (sœur de 8)		-	-		+
10. Selon 7. a) b)	1953		2,5 1,5	M M	Hydrocéphalie syst. (frère)		+	+		-
9. Neuhauser	1953		?	?	?		?	?	?	?
13. Jackson et coll.	1954		32 53 36 15 20	F F M M M	lombalgies systém. systém. (frère) M.I.C. systématique			+	+	+

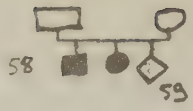
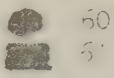
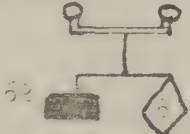
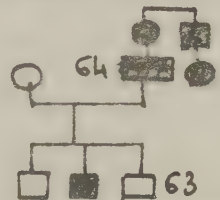
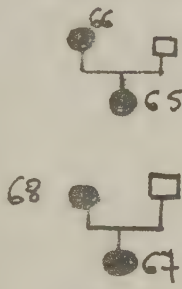
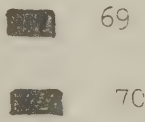
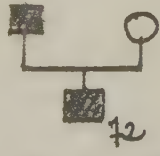
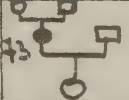
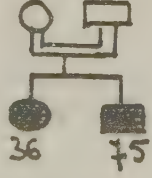
Traduction radiologique													
morphose		Squelette périphérique											
origine		Lésions						Localisations					
fronto- basal	Voute	Os de la face	Enflamme- ment méd.	Corticale méta. amincie	condensation diaph.	Ligne de croissance	Condensation en place	os longs	mains ou pieds	rachis	bassin	clavicules	côtes
-	-	-	-	+				+	+			+	
Soeur = cas 6 - radio du crâne publiée en 1970													
+			+	+	+	+	+	+	+	+			
Extrémités longues - 2° cas publié avec atteinte du crâne													
	+		+	+	+	+	+	+		+	+		
	+		+	+	+	+	+	+		+	+		
Parents cousins au 2° degré Aplatissement des corps vertébraux - épiphyses irrégulières - phalanges et méta densifiés partiellement à leur extrémité et les méta dans leur région centrale.													
+	+	+	+	+	+	+		+		+		+	
Etude de l'altération des os longs négligée													
?	?	?	+	+									
Strabisme - albinos													
-	-	-	-	-	+		+	+		+	+		
décrit comme un cas de transition													
-	-	-	-	+				+	+	+	+	+	+
Parents cousins germains - autopsie détaillée du crâne													
+	+	+	+	+	+			+					
Diagnostic d'Albers-Schönberg													
+	+	?	+	+		+		+	+	+			
?	?	?	+	+				+					
+	+		+	+		+		+	+	+			
cyphose avec vertèbres cunéiformes													
+	+	+	+	+		?		+	m p	B	B	Cl	C
Publication de rachis dans un article													
			+	+	+			+	+		+		
			+	+	+			+	+				
			+	+	+	+		+	+	+		+	

8. Komins 19. " "	1954		18 38	1. Prognatisme F. systématique (sœur de 18)					
20. Beckmann	1954		1	F		+		-	+
21. Sommer	1954		19	F	Méningite de l'enfance	+		-	+
22. Reviglio	1954		13	F	genu valgum				
23. " et coll. 24. " "	1955		55 46	M F	Gonalgies systématique (sœur de 23)			+	
25. Mori et Holt 26. " 27. "	1956		8 32 8	M F F	Otite moyenne systématique (mère de 26) baisse de l'audition	+	+	-	+
28. Forestier	1956		60	M	Fracture ext. inf. femur			+	
29. Griffiths	1956								
30. David et Palmer 31. " " 32. " "	1956		6 6 18	M F F	Stomatite systématique " "30	+			+
33. David et Palmer	1958		15	F	Gonalgies				
34. Cathala	1958		20 mois	M	Retard statural			+	
35. Hassler 36. "	1959		21 52	F M	Rhinite chronique syst. (père de 35)	+		+	+
37. Pasakas	1959		69	F	douleurs des membres inférieurs et déformation			+	

[illegible]

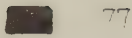
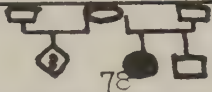
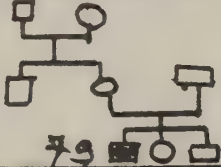
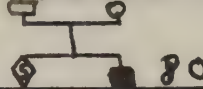
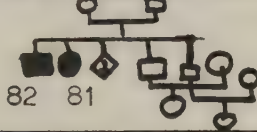
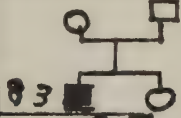
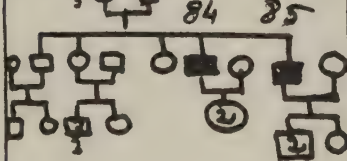
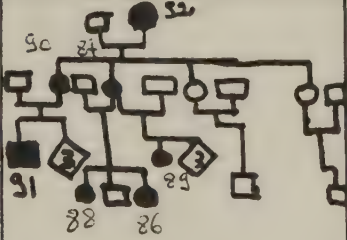
38. Battaglia 39. "	1960		6	F	Genu valgum ex.syst. (père de 38)		+		+	
40. Daniel 41. " "	1960		?	M	genu valgum syst.(frère de 40)		+		+	
42. Schwartz	1960		18	F	Déformation des membres inférieurs		+	+	+	
43. Verger	1960		3,5	M	retard statu- ral + déform- ations			+	+	
44. Burgel et Oleck	1961		28 ?	M M	Radio après A.V.P.; syst. (père)		+		+	
45. Leleck	1961		9	M	Hydrocéphalie	+	+	+	+	+
46. Frew a) b) c) d)			39 5,5 35 37	M M M M	Exsystematique pour les 4.					
47. Taybi	1962		10	M	retard du développement	+	+	+	+	-
48. Stransky	1962		14	F	céphalées	+		+		+
49. Podlaha et Kratohvil 50. " "	1963		18 54	M M	gène respirat. ex.systématique (père de 49)	+		+		+
51. Jimenez	1963		15 5	M M	Déformation des genoux et gène à la mar- che. systém.(frère de 43)		+		+	
52. Chaptal	1963		8	F	Purpura thrombopéni- que		+	+	+	
53. Pansolfo	1963		19	F				+		
54. Ueda	1963		16	M	trouble de la mobilité des extrémités.		+		+	+
55. Billewicz 56. " 57. "	1963		10 11 6	M M M	Ex.radio.syst. syst.(frère 55) céphalée et dysmorphie faciale	+		+	+	+

+			+	+				+	+			+	+	
+			+	+	+			+	+			+	+	Parents consanguins
+	+	+	+	+		+		+	+			+	+	scoliose, déformation réci- divant après plusieurs os- téotomies
			+	+	+									
-	-		+	+	+	+								Genu valgum récidivant après 3 interventions-modification peu caractéristique sur les clichés publiés, pour le père
-	-	-	+	+	+	+		+					+	fémur incurvé
			+	+				+			+			
			+	+	+			+			+			
-	-	-		+	+		+	OL+	M +	R	B +	Cl	Cs	Microstomie, 1er doigt anormalement court
+	-	+	+	+		+		+	+					athyréose, morte à 14 ans
	+	?	+	+	+	+	+	+	+			+	+	
+			+	+	+			+	+			+	+	même aspect physique du frère mais pas d'exploration radio. pratiquée
			+	+		+	+	+		+	+			Parents cousins germains, condensation osseuse en pla- ges-forme de transition ?. syndrome cutané associé
-	+	+	+	+	+	+	+	+						Faux "Camurati Engelmann"
-			+	+		+		+	+					syndrome cutané et neurolo- gique associé
+	+	+	+	+	+			+	+					

1961		17 10	M F	gonalgies et genu valgum; syst.(soeur de 58)	+		+		
1961		2,6 7m					-	+	
1965		15	M	surdité, respiration difficile	+		+		+
1965		6 12	M M	Dysmorphie faciale x.syst. (père de 63)	- +		+	+	
1966		3m ? 5s 41	F M F F	obstruction nasale, hypertelorisme syst.(père 65) paralysie du VII syst.(mère de 67)	+		+	+	+
1966		7m 4m	? ?	Paralysie du VII obstruction nasale, respiration ronflante	+		+	+	+
1966		74 14	M M	Lessentiass osséa - troubles neu- rologiques Systém.(fils de 71)	+		+	+	+
1966		53	F	Fracture V° méta				+	
1966		22	M	?	+		+	+	+
1967		15 12½	M	Obstruction nasale systém.(soeur de 75)	+		+	+	
1967		12 13 23	M F M						

+			+	+	+			+	+		+	-	+	récidive après correction chirurgicale du genu valgum (4 ans plus tard)
			+	+				+	+				+	forme congénitale pour Rubin (2 dossiers de Neuhauser, E.B.D.)
-	-	+		?				?	?					Etude de squelette non communiquée
-	-	-	+	+		+	-	+						
-	-	-	+	+			-	+						
-	-	-	+	+			+	+				+	+	suivie pdt 4 ans - forme "congénitale" - apparition progressive sur les contrôles radio. Avrenflement métaphysaire.
+	+	-		+		+	+							suivie 8 ans - forme congénitale - apparition de l'aspect métaphysaire à cet âge
+	-	-	+	-	+	+		+	+	+	+	+	+	
+	+	+	+	+				+	+		+	+	+	
-			+	+	+			+	+		+	+	+	
+	+	-	+	+				+	+			+		
+	+	+	+	+					+	+	+		*	opérés tous les deux, 2 ans plus tard, pour des malformations crâniennes par Millard - morte dans les suites opératoires
-	-	-	+	+					+	+		+	+	
+	+		+	+				+	+	+				aplatissement et condensation des corps vertébraux "exemples radiologiques"



77. Polivka	1967		14	M	coxa valga	+			+	
78. Roy et Maroteaux	1968		12	F	Régression psychique				+	+
79. Bartual	1968		13	M	céphalée, hypoacousie, obstruction nasale	+		+		+
80. Brons	1969		22	M	dysmorphie cranio-faciale			+		
81. Satyadas	1969		20	F	gène à la marche	+			+	
82. "			6	M	systém. (frère de 81)				+	
83. Girwood	1969		15	s M	obst. nasale	+		+		-
84. Gofflin et Spranger	1970		33	M	découverte systématique sur radio thorax					
85. "			31.	M	systém. (frère de 84)					
86. Gladney et Montéléone	1970		13	F	Surdité	+		+		+
87. "			42	F	Syst. (mère 86)	+		+		+
88. "			17	F	syst. (sœur)	+		+		+
89. "			7	F	" (sœur)	+		+		+
90. "			37	F	" (tante 86)	+		+		+
91. "			9	M	" (fils 90)	+		+		+
92. "			?	F	syst. (grand-mère)					?
93. Hurwitz	1970		22	M	douleurs lombaires					
94. Karski et Wosko	1970		?	F	genu valgum		+		+	
95. Small et Wallis	1970		57	F	douleurs sur cal de jambe				+	

		+	+	+			+	+						
+	+	+	+	+		+	+	+	+	+	+	+	+	corps vertébraux aplatis et denses-troubles neuro-psychi- ques et cutanés
+		+	+				OL +	M	R	B	Cl	CO		
+	+	+	+				+							
		+	+	+			+	+		+	+	+		
		+	+	+			+	+		+	+	+		
+	+			+		+		+		+	+	+	+	Forme congénitale-l'évolution radiologique n'est pas connue
+		+	+				+	+		+	+	+		
+		+	+				+	-		-	+	+		
-		+	+				+							Tous les membres atteints de la famille sont sourds/sauf 90 -paralysie VII bilatérale (86) - amblyopie, paralysie VII bilatérale (90) - atteinte du faisceau s. ino- to a' amique, an-sthésie à la chaleur et le toucher siégeant aux extrémités supérieures raisons, paralysie du VII n. (87) - surdité sourde (92)
-		+	+				+							
+		+	+				+							
+		+	+				+							
+		+	+				+							
+		+	+				+							
		-	-	-	-	+	-	+	+	-	-	+	+	sclérose en plaques, aspect des vertébraux en tarcour
?	?	+	+				+	+						crâne non examiné
	+	+	+				+	+		+		-		

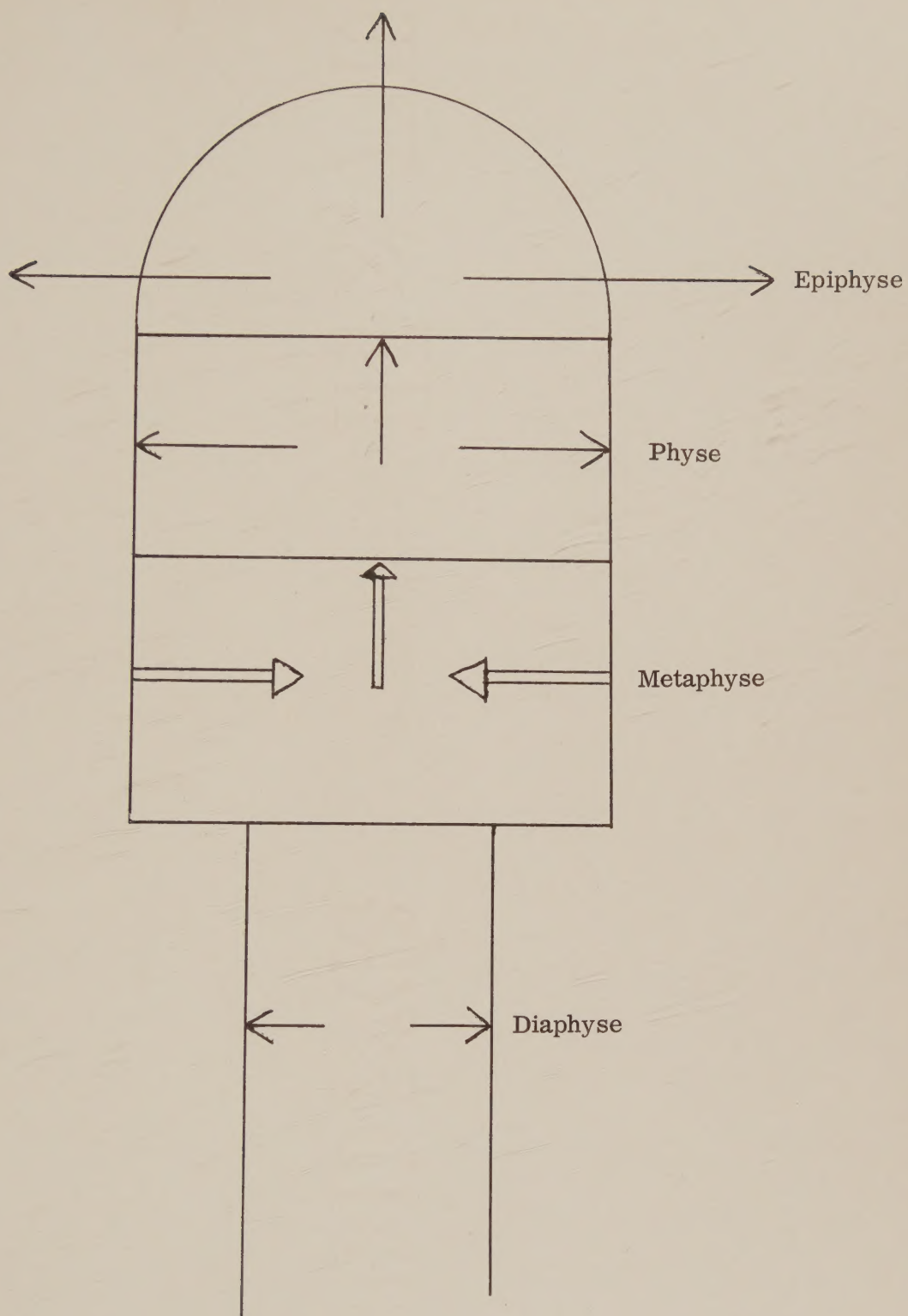


Figure 3 .- Le modelage osseux d'un os normal (d'après RUBIN)
(les flèches indiquent le sens de la croissance)

